**Тест: "Генетика".**

|  |  |  |
| --- | --- | --- |
| **Задание №1** | | |
| По аутосомно-рецессивному типу наследуются: | | |
| Выберите один из 5 вариантов ответа: | | |
| 1) | - | врожденные пор сердца |
| 2) | - | эпилепсии |
| 3) | - | пилоростеноз |
| 4) | - | семейная эмфизема легких |
| 5) | + | фенилкетонурия |

|  |  |  |
| --- | --- | --- |
| **Задание №2** | | |
| По аутосомно-доминантному типу наследуются: | | |
| Выберите один из 5 вариантов ответа: | | |
| 1) | - | шизофрения |
| 2) | - | эпилепсия |
| 3) | - | гипоспадия |
| 4) | - | агенезия почек |
| 5) | + | ахондроплазия |

|  |  |  |
| --- | --- | --- |
| **Задание №3** | | |
| Если один из супругов имеет группу крови А, а другой В, то у них могут рождаться дети с группой крови:  1) 0;  2) А;  3) В;  4) АВ | | |
| Выберите один из 5 вариантов ответа: | | |
| 1) | - | правильные ответы 1 и 2 |
| 2) | - | правильные ответы 2 и 3 |
| 3) | - | правильные ответы 3 и 4 |
| 4) | - | правильные ответы 2, 3 и 4 |
| 5) | + | правильные ответы 1, 2, 3 и 4 |

|  |  |  |
| --- | --- | --- |
| **Задание №4** | | |
| Если оба супруга, имеют группу крови АВ, то у них не может быть детей с группой крови: | | |
| Выберите один из 4 вариантов ответа: | | |
| 1) | + | 0 |
| 2) | - | А |
| 3) | - | В |
| 4) | - | АВ |

|  |  |  |
| --- | --- | --- |
| **Задание №5** | | |
| Рецессивной, сцепленной с Х-хромосомой, аномалией является:  1) гемофилия;  2) прогрессивная мышечная дистрофия Дюшенна;  3) недостаточность глюкозо-6-фосфатдегидрогеназы (Г-6-ФД);  4) синдром Хантера | | |
| Выберите один из 5 вариантов ответа: | | |
| 1) | - | правильные ответы 1 и 2 |
| 2) | - | правильные ответы 2 и 3 |
| 3) | - | правильные ответы 3 и 4 |
| 4) | - | правильные ответы 2, 3 и 4 |
| 5) | + | правильные ответы 1, 2, 3 и 4 |

|  |  |  |
| --- | --- | --- |
| **Задание №6** | | |
| У обоих супругов, имеющих группу крови 0, могут быть дети с группой крови:  1)0;  2) А;  3) В;  4) АВ | | |
| Выберите один из 5 вариантов ответа: | | |
| 1) | + | правильный ответ 1 |
| 2) | - | правильные ответы 1 и 2 |
| 3) | - | правильные ответы 1 и 3 |
| 4) | - | правильные ответы 1 и 4 |
| 5) | - | правильные ответы 1, 2, 3 и 4 |

|  |  |  |
| --- | --- | --- |
| **Задание №7** | | |
| В генетическую консультацию обратилась женщина, муж которой болен гемофилией | | |
| Выберите один из 6 вариантов ответа: | | |
| 1) | - | какой риск для детей ожидается в этом браке, если известно, что родословная самой женщины по гемофилии не отягощена? |
| 2) | - | все мальчики будут больны |
| 3) | - | половина мальчиков будут больными |
| 4) | + | все дети будут здоровы независимо от пола, но девочки будут носительницами гена гемофилии |
| 5) | - | все девочки будут больны |
| 6) | - | половина девочек будут носительницами патологического гена |

|  |  |  |
| --- | --- | --- |
| **Задание №8** | | |
| В генетическую консультацию обратилась женщина, отец которой болен гемофилией. Каков риск унаследования гемофилии для ее детей? | | |
| Выберите один из 5 вариантов ответа: | | |
| 1) | - | все мальчики будут здоровы |
| 2) | - | все мальчики буду больны |
| 3) | + | в среднем, половина мальчиков будут больными |
| 4) | - | все девочки будут больны |
| 5) | - | все девочки будут носительницами патологического гена |

|  |  |  |
| --- | --- | --- |
| **Задание №9** | | |
| По аутосомно-доминантному типу наследуются все перечисленные заболевания, за исключением: | | |
| Выберите один из 5 вариантов ответа: | | |
| 1) | - | хондродистрофии |
| 2) | + | фенилкетонурии |
| 3) | - | нейрофиброматоза |
| 4) | - | хореи Гентингтона |
| 5) | - | синдрома Элерса-Данлоса |

|  |  |  |
| --- | --- | --- |
| **Задание №10** | | |
| По аутосомно-рецессивному типу наследуются все перечисленные заболевания, за исключением: | | |
| Выберите один из 5 вариантов ответа: | | |
| 1) | - | фенилкетонурии |
| 2) | + | синдрома Марфана |
| 3) | - | алкаптонурии |
| 4) | - | болезни Нимана-Пика |
| 5) | - | галактоземии |

|  |  |  |
| --- | --- | --- |
| **Задание №11** | | |
| По аутосомно-доминантному типу наследуется: | | |
| Выберите один из 5 вариантов ответа: | | |
| 1) | - | гемофилия А |
| 2) | - | фенилкетонурия |
| 3) | + | нейрофиброматоз |
| 4) | - | миопатия Дюшенна |
| 5) | - | шизофрения |

|  |  |  |
| --- | --- | --- |
| **Задание №12** | | |
| Аутосомно-рецессивное наследование характерно для всех перечисленных наследственных заболеваний, кроме: | | |
| Выберите один из 5 вариантов ответа: | | |
| 1) | - | лейциноза |
| 2) | + | хореи Гентингтона |
| 3) | - | синдрома Лоуренса-Муна-Барде-Бидля |
| 4) | - | фенилкетонурии |
| 5) | - | серповидно-клеточной анемии |

|  |  |  |
| --- | --- | --- |
| **Задание №13** | | |
| С Х-хромосомой сцеплен ген: | | |
| Выберите один из 5 вариантов ответа: | | |
| 1) | - | адреногенитального синдрома |
| 2) | + | гемофилии А |
| 3) | - | синдрома Клайнфельтера |
| 4) | - | синдрома Шерешевского-Тернера |
| 5) | - | синдрома геморрагической телеангиэктазии |

|  |  |  |
| --- | --- | --- |
| **Задание №14** | | |
| По аутосомно-доминантному типу наследуются все перечисленные заболевания, кроме: | | |
| Выберите один из 5 вариантов ответа: | | |
| 1) | - | синдрома Марфана |
| 2) | - | нейрофиброматоза |
| 3) | - | хореи Гентингтона |
| 4) | - | ахондроплазии |
| 5) | + | адрено-генитального синдрома |

|  |  |  |
| --- | --- | --- |
| **Задание №15** | | |
| Если здоровый мужчина женат на женщине с аутосомно-рецессивной формой врожденной глухоты, и этот брак не является родственным, то риск унаследования глухоты для их детей составляет: | | |
| Выберите один из 5 вариантов ответа: | | |
| 1) | + | очень низкую величину (близкую к нулю) |
| 2) | - | 1/8 |
| 3) | - | 1/2 |
| 4) | - | 3/4 |
| 5) | - | величину, близкую к 100% |

|  |  |  |
| --- | --- | --- |
| **Задание №16** | | |
| В потомстве от брака двух гетерозигот (при аутосомно-доминантном наследовании) аномальный генотип будут иметь: | | |
| Выберите один из 5 вариантов ответа: | | |
| 1) | - | все дети |
| 2) | - | никто из детей |
| 3) | - | 1/4 детей |
| 4) | - | 1/2 детей |
| 5) | + | 3/4 детей |

|  |  |  |
| --- | --- | --- |
| **Задание №17** | | |
| Гетерозиготный носитель аномального аутосомно-рецессивного гена женился на носительнице такого же ген- Вероятность заболевания для их детей составляет: | | |
| Выберите один из 5 вариантов ответа: | | |
| 1) | - | 0% |
| 2) | - | 100% |
| 3) | - | 33% |
| 4) | + | 25% |
| 5) | - | 50% |

|  |  |  |
| --- | --- | --- |
| **Задание №18** | | |
| В Х-хромосоме находятся гены следующих заболеваний:  1) гемофилии А;  2) гемофилии В;  3) цветовой слепоты;  4) синдрома Марфана | | |
| Выберите один из 5 вариантов ответа: | | |
| 1) | - | правильные ответы 1 и 2 |
| 2) | - | правильные ответы 2 и 3 |
| 3) | - | правильные ответы 1 и 4 |
| 4) | + | правильные ответы 1, 2 и 3 |
| 5) | - | правильные ответы 1, 2, 3 и 4 |

|  |  |  |
| --- | --- | --- |
| **Задание №19** | | |
| По аутосомно-рецессивному типу наследуются все перечисленные заболевания, за исключением: | | |
| Выберите один из 5 вариантов ответа: | | |
| 1) | - | алкаптонурии |
| 2) | - | вирилизирующей гиперплазии надпочечников |
| 3) | + | синдрома Тернера |
| 4) | - | гипохромной анемии |
| 5) | - | фенилкетонурии |

|  |  |  |
| --- | --- | --- |
| **Задание №20** | | |
| Тип наследования гемофилии: | | |
| Выберите один из 5 вариантов ответа: | | |
| 1) | + | рецессивный, сцепленный с Х-хромосомой |
| 2) | - | доминантный, сцепленный с Х-хромосомой |
| 3) | - | аутосомно-рецессивный |
| 4) | - | аутосомно-доминантный |
| 5) | - | полигенный |

|  |  |  |
| --- | --- | --- |
| **Задание №21** | | |
| Тип наследования болезни Вильсона-Коновалова: | | |
| Выберите один из 5 вариантов ответа: | | |
| 1) | - | рецессивный, сцепленный с Х-хромосомой |
| 2) | - | доминантный, сцепленный с Х-хромосомой |
| 3) | + | аутосомно-рецессивный |
| 4) | - | аутосомно-доминантный |
| 5) | - | полигенный |

|  |  |  |
| --- | --- | --- |
| **Задание №22** | | |
| При аутосомно-доминантном заболевании с пенетрантностью патологического гена у гетерозигот 60% в браке двух больных супругов аномальный фенотип будет иметь: | | |
| Выберите один из 5 вариантов ответа: | | |
| 1) | - | 25% детей |
| 2) | - | 45% детей |
| 3) | + | 55% детей |
| 4) | - | 65% детей |
| 5) | - | 95% детей |

|  |  |  |
| --- | --- | --- |
| **Задание №23** | | |
| При аутосомно-доминантном заболевании с пенетрантностью патологического гена у гетерозигот 80% в браке двух больных супругов аномальный фенотип будет иметь: | | |
| Выберите один из 5 вариантов ответа: | | |
| 1) | - | 25% детей |
| 2) | - | 45% детей |
| 3) | - | 55% детей |
| 4) | + | 65% детей |
| 5) | - | 95% детей |

|  |  |  |
| --- | --- | --- |
| **Задание №24** | | |
| Мутации - это:  1) изменение последовательности нуклеотидов внутри гена (генов);  2) изменение числа хромосом;  3) изменение структуры хромосомы (хромосом);  4) единичные случаи аутосомно-рецессивных заболеваний в потомстве от брака двух здоровых супругов | | |
| Выберите один из 5 вариантов ответа: | | |
| 1) | - | правильные ответы 1 и 2 |
| 2) | - | правильные ответы 2 и 3 |
| 3) | - | правильные ответы 1 и 3 |
| 4) | + | правильные ответы 1, 2 и 3 |
| 5) | - | правильные ответы 1, 2, 3 и 4 |

|  |  |  |
| --- | --- | --- |
| **Задание №25** | | |
| Хромосомные аберрации могут быть вызваны:  1) гамма-лучами;  2) Х-лучами;  3) вирусами;  4) нормальными метаболитами организма человека | | |
| Выберите один из 5 вариантов ответа: | | |
| 1) | - | правильные ответы 1 и 2 |
| 2) | - | правильные ответы 2 и 3 |
| 3) | - | правильные ответы 1 и 3 |
| 4) | + | правильные ответы 1, 2 и 3 |
| 5) | - | правильные ответы 1, 2, 3 и 4 |

|  |  |  |
| --- | --- | --- |
| **Задание №26** | | |
| Плейотропное действие гена проявляется при:  1) фенилкето-нурии;  2) галактоземии;  3) синдроме Марфана | | |
| Выберите один из 5 вариантов ответа: | | |
| 1) | - | правильные ответы 1 и 2 |
| 2) | - | правильные ответы 1 и 3 |
| 3) | - | правильные ответы 2 и 3 |
| 4) | - | правильный ответ только 3 |
| 5) | + | правильные ответы 1, 2 и 3 |

|  |  |  |
| --- | --- | --- |
| **Задание №27** | | |
| Большинство наследственных нарушений метаболизма обусловлено; | | |
| Выберите один из 4 вариантов ответа: | | |
| 1) | - | доминантными генами |
| 2) | + | рецессивными генами |
| 3) | - | цитоплазматической наследственностью |
| 4) | - | хромосомными трисомиями |

|  |  |  |
| --- | --- | --- |
| **Задание №28** | | |
| Явление, при котором фрагмент одной хромосомы присоединяется к поврежденному концу другой, носит название: | | |
| Выберите один из 5 вариантов ответа: | | |
| 1) | - | гиперплоидии |
| 2) | - | тетраплоидии |
| 3) | - | делеции |
| 4) | - | инверсии |
| 5) | + | транслокации |

|  |  |  |
| --- | --- | --- |
| **Задание №29** | | |
| К агентам, вызывающим генные мутации, относятся:  1) азотистая кислота;  2) акридиновые красители;  3) алкилирующие соединения. | | |
| Выберите один из 5 вариантов ответа: | | |
| 1) | - | правильный ответ 1 |
| 2) | - | правильный ответ 2 |
| 3) | - | правильный ответ 3 |
| 4) | - | правильные ответы 1 и 2 |
| 5) | + | правильные ответы 1,2 и 3 |

|  |  |  |
| --- | --- | --- |
| **Задание №30** | | |
| Явление, при котором происходит разрыв хромосомы в двух местах и последующее соединение этого фрагмента, но с поворотом на 180 градусов, носит название: | | |
| Выберите один из 5 вариантов ответа: | | |
| 1) | - | гаплоидии |
| 2) | - | тетраплоидии |
| 3) | - | делеции |
| 4) | + | инверсии |
| 5) | - | транслокации |

|  |  |  |
| --- | --- | --- |
| **Задание №31** | | |
| Признаками аутосомно-доминантного наследования являются:  1) вертикальный характер передачи болезни в родословной;  2) проявление патологического состояния, независимое от пола;  3) вероятность рождения больного ребенка в браке больного и здорового супругов 50% | | |
| Выберите один из 5 вариантов ответа: | | |
| 1) | - | правильный ответ 1 |
| 2) | - | правильный ответ 2 |
| 3) | - | правильный ответ 3 |
| 4) | - | правильные ответы 1 и 2 |
| 5) | + | правильные ответы 1, 2 и 3 |

|  |  |  |
| --- | --- | --- |
| **Задание №32** | | |
| Все перечисленные ферменты участвуют в процессе репарации ультрафиолетовых повреждений ДНК, за исключением: | | |
| Выберите один из 5 вариантов ответа: | | |
| 1) | - | ДНК-полимеразы |
| 2) | - | эндонуклеазы |
| 3) | - | экзонуклеазы |
| 4) | - | полинуклеотидлигазы |
| 5) | + | лактатдегидрогеназы |

|  |  |  |
| --- | --- | --- |
| **Задание №33** | | |
| Для того чтобы в потомстве проявилось расщепление признаков, подчиняющихся законам Менделя, необходимы следующие условия:  1) гетерозигота должна образовывать два типа гамет с равной вероятностью;  2) должна быть равновероятная встреча любых гамет при оплодотворении;  3) равная жизнеспособность зигот с разными генотипами | | |
| Выберите один из 5 вариантов ответа: | | |
| 1) | - | правильный ответ 1 |
| 2) | - | правильный ответ 2 |
| 3) | - | правильный ответ 3 |
| 4) | - | правильные ответы 1 и 2 |
| 5) | + | правильные ответы 1,2 и 3 |

|  |  |  |
| --- | --- | --- |
| **Задание №34** | | |
| К наиболее частым хромосомным аберрациям в материале из самопроизвольных выкидышей первого триместра беременности относятся: | | |
| Выберите один из 5 вариантов ответа: | | |
| 1) | - | триплоидия |
| 2) | - | тетраплоидия |
| 3) | + | трисомия 21 хромосомы |
| 4) | - | трисомия 15 хромосомы |
| 5) | - | структурные аберрации |

|  |  |  |
| --- | --- | --- |
| **Задание №35** | | |
| В медико-генетическую консультацию обратилась женщина, муж которой болен фосфатдиабетом (гипофосфатемией). Риск унаследовать фосфатдиабет для ее детей составляет: | | |
| Выберите один из 5 вариантов ответа: | | |
| 1) | - | все мальчики будут больны |
| 2) | - | все девочки будут здоровы |
| 3) | - | риск заболевания для мальчика равен 50% |
| 4) | - | риск заболевания для девочки равен 50% |
| 5) | + | все девочки будут больны, а все мальчики здоровы |

|  |  |  |
| --- | --- | --- |
| **Задание №36** | | |
| Женщина, страдающая фосфатдиабетом, обратилась в медико-генетическую консультацию по поводу прогноза потомств- Муж консультирующейся здоро- Риск унаследовать фосфатдиабет для ее детей составляет: | | |
| Выберите один из 5 вариантов ответа: | | |
| 1) | - | все девочки будут больны |
| 2) | + | 50% независимо от пола |
| 3) | - | все мальчики будут здоровыми |
| 4) | - | все девочки будут здоровы |
| 5) | - | все мальчики будут больны |

|  |  |  |
| --- | --- | --- |
| **Задание №37** | | |
| У здоровой супружеской пары родился ребенок с хондродистрофией. Вероятность того, что у второго ребенка будет хондродистрофия, составляет: | | |
| Выберите один из 5 вариантов ответа: | | |
| 1) | - | 50% независимо от пола |
| 2) | - | 25% независимо от пола |
| 3) | - | все девочки будут больны |
| 4) | - | все мальчики будут больны |
| 5) | + | общепопуляционный риск |

|  |  |  |
| --- | --- | --- |
| **Задание №38** | | |
| Генная мутация - это:  1) замена одного или нескольких нуклеотидов ДНК;  2) делеция (выпадение) одного или нескольких нуклеотидов;  3) вставка (инсерция) одного или нескольких нуклеотидов;  4) перестановка нуклеотидов внутри гена | | |
| Выберите один из 5 вариантов ответа: | | |
| 1) | - | правильный ответ 1 |
| 2) | - | правильный ответ 2 |
| 3) | - | правильный ответ 3 |
| 4) | - | правильный ответ 4 |
| 5) | + | правильные ответы 1, 2, 3 и 4 |

|  |  |  |
| --- | --- | --- |
| **Задание №39** | | |
| Сцепленно с Х-хромосомой наследуются заболевания:  1) гемофилия;  2) болезнь Дауна;  3) дальтонизм;  4) фенилкетонурия;  5) алкаптонурия. | | |
| Выберите один из 5 вариантов ответа: | | |
| 1) | - | правильные ответы 1, 2 и 3 |
| 2) | - | правильные ответы 1, 3 и 4 |
| 3) | - | правильные ответы 1, 3 и 5 |
| 4) | + | правильные ответы 1 и 3 |
| 5) | - | правильные ответы 2 и 3 |

|  |  |  |
| --- | --- | --- |
| **Задание №40** | | |
| Причиной возникновения наследственных дефектов обмена являются:  1) изменение числа хромосом;  2) генные мутации;  3) сбалансированные транслокации | | |
| Выберите один из 5 вариантов ответа: | | |
| 1) | - | правильный ответ 1 |
| 2) | + | правильный ответ 2 |
| 3) | - | правильный ответ 3 |
| 4) | - | правильные ответы 1 и 3 |
| 5) | - | правильные ответы 1, 2 и 3 |

|  |  |  |
| --- | --- | --- |
| **Задание №41** | | |
| Генетические рекомбинации происходят между:  1) ДНК бактерии и плазмиды;  2) ДНК вируса и клетки;  3) между ДНК хромосом в процессе мейоза | | |
| Выберите один из 5 вариантов ответа: | | |
| 1) | - | правильный ответ 1 |
| 2) | - | правильный ответ 2 |
| 3) | - | правильный ответ 3 |
| 4) | - | правильные ответы 1 и 2 |
| 5) | + | правильные ответы 1, 2 и 3 |

|  |  |  |
| --- | --- | --- |
| **Задание №42** | | |
| В качестве векторных молекул в генетической инженерии могут быть использованы все перечисленные структуры, за исключением: | | |
| Выберите один из 4 вариантов ответа: | | |
| 1) | - | умеренных бактериофагов |
| 2) | - | вирулентных бактериофагов |
| 3) | + | фактора фертильности (F-фактор) |
| 4) | - | фактора резистентности к антибактериальным агентам (Р-фактор) |

|  |  |  |
| --- | --- | --- |
| **Задание №43** | | |
| Мультифакториальная природа известна при следующих заболеваниях:  1) рак желудка;  2) сахарный диабет;  3) язва 12-перстной кишки;  4) шизофрения | | |
| Выберите один из 5 вариантов ответа: | | |
| 1) | - | правильный ответ 1 |
| 2) | - | правильный ответ 2 |
| 3) | - | правильный ответ 3 |
| 4) | - | правильный ответ 4 |
| 5) | + | правильные ответы 1, 2, 3 и 4 |

|  |  |  |
| --- | --- | --- |
| **Задание №44** | | |
| Причиной, затрудняющей клиническую диагностику хромосомных синдромов без хромосомного анализа, является:  1) отсутствие строго патогномоничных симптомов;  2) перекрывание симптомов различных хромосомных синдромов;  3) пороки развития, характерные для хромосомных синдромов, могут наблюдаться и при нормальном кариотипе;  4) вариабельность проявления хромосомных синдромов у разных больных | | |
| Выберите один из 5 вариантов ответа: | | |
| 1) | - | правильный ответ 1 |
| 2) | - | правильный ответ 2 |
| 3) | - | правильный ответ 3 |
| 4) | - | правильный ответ 4 |
| 5) | + | правильные ответы 1, 2, 3 и 4 |

|  |  |  |
| --- | --- | --- |
| **Задание №45** | | |
| Мультифакториальная природа известна при следующих врожденных аномалиях:  1) анэнцефалия и spina bifida;  2) расщелины губы и неба;  3) ахондроплазия;  4) пилоростеноз | | |
| Выберите один из 5 вариантов ответа: | | |
| 1) | - | правильные ответы 1 и 2 |
| 2) | - | правильные ответы 1, 2 и 3 |
| 3) | - | правильные ответы 1, 3 и 4 |
| 4) | - | правильные ответы 2, 3 и 4 |
| 5) | + | правильные ответы 1,2 и 4 |

|  |  |  |
| --- | --- | --- |
| **Задание №46** | | |
| Тип наследования гипертонической болезни: | | |
| Выберите один из 4 вариантов ответа: | | |
| 1) | - | аутосомно-рецессивный |
| 2) | - | аутосомно-доминантный |
| 3) | - | сцепленный с Х-хромосомой |
| 4) | + | мультифакториальный |

|  |  |  |
| --- | --- | --- |
| **Задание №47** | | |
| У грудного ребенка (2 месяца) обнаружен ринит с гнойно-кровянистыми выделениями, поражена кожа на ладонях, подошвах, вокруг рта, в области гениталий. Отмечаются поражения ЦНС, судорожный синдром. В дальнейшем возникли кератит, глухота и поражение зубной эмали. Этот симптомокомплекс характерен для: | | |
| Выберите один из 4 вариантов ответа: | | |
| 1) | - | токсоплазмозной инфекции |
| 2) | - | герпетической инфекции |
| 3) | + | врожденного сифилиса |
| 4) | - | эндокринной эмбриопатии |

|  |  |  |
| --- | --- | --- |
| **Задание №48** | | |
| У новорожденного наблюдаются следующие признаки: большая масса тела (5500 г), избыточное отложение жира в подкожной клетчатке, висцеромегалия (увеличены печень, сердце, селезенка), гипорефлексия, тремор конечностей, судороги. Этот симптомокомплекс характерен для: | | |
| Выберите один из 4 вариантов ответа: | | |
| 1) | - | токсоплазмозной инфекции |
| 2) | - | хромосомной патологии |
| 3) | - | врожденного сифилиса |
| 4) | + | эндокринной эмбриопатии |

|  |  |  |
| --- | --- | --- |
| **Задание №49** | | |
| У новорожденного наблюдается тяжелое общее состояние: угнетение ЦНС, микроцефалия, судороги, желтуха, гепатоспленомегалия, геморрагический синдром, пневмония. Повышен уровень иммуноглобулина М. Этот симптомокомплекс характерен для: | | |
| Выберите один из 4 вариантов ответа: | | |
| 1) | - | токсоплазмозной инфекции |
| 2) | - | герпетической инфекции |
| 3) | + | врожденной цитомегалии |
| 4) | - | буллезного эпидермолиза |

|  |  |  |
| --- | --- | --- |
| **Задание №50** | | |
| У новорожденного отмечаются признаки менингоэниефалита: рвота, беспокойство, вялость, сонливость, судороги, ригидность мыши затылка, гиперрефлексия, гидроцефалия, хориоретинит. Этот симптомокомплекс характерен для: | | |
| Выберите один из 4 вариантов ответа: | | |
| 1) | - | буллезного эпидермолиза |
| 2) | + | токсоплазмоза |
| 3) | - | врожденного сифилиса |
| 4) | - | хромосомной патологии |

|  |  |  |
| --- | --- | --- |
| **Задание №51** | | |
| У женщины во втором триместре беременности отмечалась субфебрильная температура, сыпь, фарингит, шейный лимфаденит. Ребенок родился с маленькой массой тела (2100 г), микроцефалией, катарактой, глухотой, врожденным пороком сердца, гепатоспленомегалией, тромбоцитопенической анемией. Этот симптомокомплекс характерен для: | | |
| Выберите один из 4 вариантов ответа: | | |
| 1) | - | герпетической эмбриопатии |
| 2) | + | краснушной фетопатии |
| 3) | - | токсоплазмоза |
| 4) | - | хромосомной патологии |

|  |  |  |
| --- | --- | --- |
| **Задание №52** | | |
| У человека возможны следующие направления отбора:  1) против доминантных мутаций;  2) против рецессивных гомозигот;  3) против гетерозигот;  4) в пользу гетерозигот | | |
| Выберите один из 5 вариантов ответа: | | |
| 1) | - | правильный ответ 1 |
| 2) | - | правильный ответ 2 |
| 3) | - | правильный ответ 3 |
| 4) | - | правильный ответ 4 |
| 5) | + | правильные ответы 1, 2, 3 и 4 |

|  |  |  |
| --- | --- | --- |
| **Задание №53** | | |
| Соотношение Харди-Вайнберга используется для: | | |
| Выберите один из 4 вариантов ответа: | | |
| 1) | - | выявления эффекта родоначальника |
| 2) | + | расчета частоты гетерозигот в популяции |
| 3) | - | расчета частоты больных в популяции |
| 4) | - | расчета соотношений между уровнем мутационного процесса и уровнем отбора |

|  |  |  |
| --- | --- | --- |
| **Задание №54** | | |
| Для расчета пенетрантности могут быть использованы следующие методы медицинской генетики: | | |
| Выберите один из 4 вариантов ответа: | | |
| 1) | - | популяционно-статистический |
| 2) | + | генеалогический |
| 3) | - | близнецовый |
| 4) | - | моделирование наследственных аномалий |

|  |  |  |
| --- | --- | --- |
| **Задание №55** | | |
| Соотношение разнополых пар среди монозиготных близнецов составляет: | | |
| Выберите один из 5 вариантов ответа: | | |
| 1) | + | 0 |
| 2) | - | 25% |
| 3) | - | 50% |
| 4) | - | 75% |
| 5) | - | 100% |

|  |  |  |
| --- | --- | --- |
| **Задание №56** | | |
| Соотношение разнополых пар среди дизиготных близнецов составляет: | | |
| Выберите один из 5 вариантов ответа: | | |
| 1) | - | 0 |
| 2) | - | 25% |
| 3) | + | 50% |
| 4) | - | 75% |
| 5) | - | 100% |

|  |  |  |
| --- | --- | --- |
| **Задание №57** | | |
| Причиной появления дизиготных близнецов является: | | |
| Выберите один из 4 вариантов ответа: | | |
| 1) | - | нарушение митоза |
| 2) | + | овуляция нескольких яйцеклеток |
| 3) | - | разделение зиготы на две закладки |
| 4) | - | нарушение овуляции |

|  |  |  |
| --- | --- | --- |
| **Задание №58** | | |
| Причиной появления монозиготных близнецов является: | | |
| Выберите один из 4 вариантов ответа: | | |
| 1) | - | нарушение митоза |
| 2) | - | овуляция нескольких яйцеклеток |
| 3) | + | разделение зиготы на две закладки |
| 4) | - | нарушение овуляции |

|  |  |  |
| --- | --- | --- |
| **Задание №59** | | |
| При шизофрении конкордантность монозиготных близнецов (МБ) составляет 80%, а дизиготных близнецов (ДБ) - 13%. Это связано с тем, что данное заболевание обусловлено: | | |
| Выберите один из 3 вариантов ответа: | | |
| 1) | - | генетическими факторами |
| 2) | - | факторами внешней среды |
| 3) | + | факторами внешней среды при определенном генетическом предрасположении |

|  |  |  |
| --- | --- | --- |
| **Задание №60** | | |
| Подберите наиболее точный термин для следующего определения: "Морфологический дефект органа, части тела в результате нарушения процесса развития под действием внутренних причин" | | |
| Выберите один из 4 вариантов ответа: | | |
| 1) | + | мальформация |
| 2) | - | дизрупция |
| 3) | - | деформация |
| 4) | - | дисплазия |

|  |  |  |
| --- | --- | --- |
| **Задание №61** | | |
| Подберите наиболее точный термин для следующего определения: "Морфологический дефект органа, части тела в результате воздействия внешних факторов на изначально нормальный процесс развития": | | |
| Выберите один из 4 вариантов ответа: | | |
| 1) | - | мальформация |
| 2) | + | дизрупция |
| 3) | - | деформация |
| 4) | - | дисплазия |

|  |  |  |
| --- | --- | --- |
| **Задание №62** | | |
| Подберите наиболее точный термин для следующего определения: "Аномалия формы или положения тела в результате действия механических факторов без нарушения морфогенеза": | | |
| Выберите один из 4 вариантов ответа: | | |
| 1) | - | мальформация |
| 2) | - | дизрупция |
| 3) | + | деформация |
| 4) | - | дисплазия |

|  |  |  |
| --- | --- | --- |
| **Задание №63** | | |
| Подберите наиболее точный термин для следующего определения: "Морфологический дефект ткани в результате нарушений тканевого морфогенеза": | | |
| Выберите один из 4 вариантов ответа: | | |
| 1) | - | мальформация |
| 2) | - | дизрупция |
| 3) | - | деформация |
| 4) | + | дисплазия |

|  |  |  |
| --- | --- | --- |
| **Задание №64** | | |
| Агенезия почек возникает в результате: | | |
| Выберите один из 3 вариантов ответа: | | |
| 1) | + | неполного морфогенеза |
| 2) | - | персистирующего морфогенеза |
| 3) | - | аномального морфогенеза |

|  |  |  |
| --- | --- | --- |
| **Задание №65** | | |
| Микроцефалия возникает в результате: | | |
| Выберите один из 3 вариантов ответа: | | |
| 1) | + | неполного морфогенеза |
| 2) | - | персистирующего морфогенеза |
| 3) | - | аномального морфогенеза |

|  |  |  |
| --- | --- | --- |
| **Задание №66** | | |
| Незаращение твердого неба возникает в результате: | | |
| Выберите один из 3 вариантов ответа: | | |
| 1) | + | неполного морфогенеза |
| 2) | - | персистирующего морфогенеза |
| 3) | - | аномального морфогенеза |

|  |  |  |
| --- | --- | --- |
| **Задание №67** | | |
| Синдактилия возникает в результате: | | |
| Выберите один из 3 вариантов ответа: | | |
| 1) | + | неполного морфогенеза |
| 2) | - | персистирующего морфогенеза |
| 3) | - | аномального морфогенеза |

|  |  |  |
| --- | --- | --- |
| **Задание №68** | | |
| Врожденный дефект межжелудочковой перегородки возникает в результате: | | |
| Выберите один из 3 вариантов ответа: | | |
| 1) | + | неполного морфогенеза |
| 2) | - | персистирующего морфогенеза |
| 3) | - | аномального морфогенеза |

|  |  |  |
| --- | --- | --- |
| **Задание №69** | | |
| Экстрофия клоаки возникает в результате: | | |
| Выберите один из 3 вариантов ответа: | | |
| 1) | + | неполного морфогенеза |
| 2) | - | персистирующего морфогенеза |
| 3) | - | аномального морфогенеза |

|  |  |  |
| --- | --- | --- |
| **Задание №70** | | |
| Нарушение поворота кишечника возникает в результате одного из перечисленных типов нарушения морфогенеза: | | |
| Выберите один из 3 вариантов ответа: | | |
| 1) | + | неполного морфогенеза |
| 2) | - | персистирующего морфогенеза |
| 3) | - | аномального морфогенеза |

|  |  |  |
| --- | --- | --- |
| **Задание №71** | | |
| Атрезия хоан возникает в результате: | | |
| Выберите один из 3 вариантов ответа: | | |
| 1) | + | неполного морфогенеза |
| 2) | - | персистирующего морфогенеза |
| 3) | - | аномального морфогенеза |

|  |  |  |
| --- | --- | --- |
| **Задание №72** | | |
| Дивертикул Меккеля возникает в результате: | | |
| Выберите один из 3 вариантов ответа: | | |
| 1) | + | неполного морфогенеза |
| 2) | - | персистирующего морфогенеза |
| 3) | - | аномального морфогенеза |

|  |  |  |
| --- | --- | --- |
| **Задание №73** | | |
| Крипторхизм возникает в результате: | | |
| Выберите один из 3 вариантов ответа: | | |
| 1) | + | неполного морфогенеза |
| 2) | - | персистирующего морфогенеза |
| 3) | - | аномального морфогенеза |

|  |  |  |
| --- | --- | --- |
| **Задание №74** | | |
| Врожденные пороки развития формируются на следующем этапе онтогенеза: | | |
| Выберите один из 3 вариантов ответа: | | |
| 1) | + | эмбриональном |
| 2) | - | плодном |
| 3) | - | постнатальном |

|  |  |  |
| --- | --- | --- |
| **Задание №75** | | |
| Дизрупции формируются на следующем этапе онтогенеза: | | |
| Выберите один из 3 вариантов ответа: | | |
| 1) | + | эмбриональном |
| 2) | - | плодном |
| 3) | - | постнатальном |

|  |  |  |
| --- | --- | --- |
| **Задание №76** | | |
| Колобома радужки при синдроме кошачьего глаза относится к: | | |
| Выберите один из 4 вариантов ответа: | | |
| 1) | + | мальформациям |
| 2) | - | дизрупциям |
| 3) | - | деформациям |
| 4) | - | дисплазиям |

|  |  |  |
| --- | --- | --- |
| **Задание №77** | | |
| Аплазия лучевой кости при синдроме TAR относится к: | | |
| Выберите один из 4 вариантов ответа: | | |
| 1) | + | мальформациям |
| 2) | - | дизрупциям |
| 3) | - | деформациям |
| 4) | - | дисплазиям |

|  |  |  |
| --- | --- | --- |
| **Задание №78** | | |
| Микроцефалия при синдроме Смита-Лемли-Опитца относится к: | | |
| Выберите один из 4 вариантов ответа: | | |
| 1) | + | мальформациям |
| 2) | - | дизрупциям |
| 3) | - | деформациям |
| 4) | - | дисплазиям |

|  |  |  |
| --- | --- | --- |
| **Задание №79** | | |
| Экстрофия клоаки относится к: | | |
| Выберите один из 4 вариантов ответа: | | |
| 1) | + | мальформациям |
| 2) | - | дизрупциям |
| 3) | - | деформациям |
| 4) | - | дисплазиям |

|  |  |  |
| --- | --- | --- |
| **Задание №80** | | |
| Преаксиальная полидактилия относится к: | | |
| Выберите один из 4 вариантов ответа: | | |
| 1) | + | мальформациям |
| 2) | - | дизрупциям |
| 3) | - | деформациям |
| 4) | - | дисплазиям |

|  |  |  |
| --- | --- | --- |
| **Задание №81** | | |
| Микротия при синдроме Голденхара относится к: | | |
| Выберите один из 4 вариантов ответа: | | |
| 1) | + | мальформациям |
| 2) | - | дизрупциям |
| 3) | - | деформациям |
| 4) | - | дисплазиям |

|  |  |  |
| --- | --- | --- |
| **Задание №82** | | |
| Аномалию развития, не требующую лечения, следует определить, как: | | |
| Выберите один из 3 вариантов ответа: | | |
| 1) | - | мальформацию |
| 2) | - | дисплазию |
| 3) | + | малую аномалию развития (микропризнак) |

|  |  |  |
| --- | --- | --- |
| **Задание №83** | | |
| Наиболее информативна в отношении частоты малых аномалий развития одна из перечисленных частей тела: | | |
| Выберите один из 4 вариантов ответа: | | |
| 1) | - | кисть |
| 2) | - | стопа |
| 3) | - | туловище |
| 4) | + | лицо |

|  |  |  |
| --- | --- | --- |
| **Задание №84** | | |
| "Лицевой фенотип" является высоко информативным признаком при синдроме: -TAR | | |
| Выберите один из 3 вариантов ответа: | | |
| 1) | + | Вильямса |
| 2) | - | Диджордже |
| 3) | - | Горлина-Гольтца |

|  |  |  |
| --- | --- | --- |
| **Задание №85** | | |
| "Лицевой фенотип" является диагностическим признаком при синдроме: | | |
| Выберите один из 4 вариантов ответа: | | |
| 1) | - | Тея-Сакса |
| 2) | + | де Ланге |
| 3) | - | фенилкетонурии |
| 4) | - | миопатии Дюшенна |

|  |  |  |
| --- | --- | --- |
| **Задание №86** | | |
| Наиболее частой причиной возникновения врожденных деформаций являются: | | |
| Выберите один из 3 вариантов ответа: | | |
| 1) | + | механические причины |
| 2) | - | врожденные пороки развития |
| 3) | - | функциональные нарушения |

|  |  |  |
| --- | --- | --- |
| **Задание №87** | | |
| Врожденные пороки наиболее часто формируются в: | | |
| Выберите один из 4 вариантов ответа: | | |
| 1) | + | эмбриональном периоде развития |
| 2) | - | плодном |
| 3) | - | перинатальном |
| 4) | - | постнатальном |

|  |  |  |
| --- | --- | --- |
| **Задание №88** | | |
| Период клеточного цикла, предназначенный для синтеза ДНК, называется: | | |
| Выберите один из 5 вариантов ответа: | | |
| 1) | - | деспирализация |
| 2) | + | фаза S |
| 3) | - | период G1 |
| 4) | - | период G2 |
| 5) | - | цитокинез |

|  |  |  |
| --- | --- | --- |
| **Задание №89** | | |
| Специфический белок, появляющийся в клетке лишь в определенный период и "запускающий" синтез ДНК, называется | | |
| Выберите один из 5 вариантов ответа: | | |
| 1) | - | интерферон |
| 2) | + | активатор фазы S |
| 3) | - | цитозоль |
| 4) | - | рестриктаза |
| 5) | - | актин |

|  |  |  |
| --- | --- | --- |
| **Задание №90** | | |
| Какая стадия клеточного деления наиболее удобна для изучения хромосом? | | |
| Выберите один из 5 вариантов ответа: | | |
| 1) | - | профаза |
| 2) | + | метафаза |
| 3) | - | анафаза |
| 4) | - | интерфаза |
| 5) | - | телофаза |

|  |  |  |
| --- | --- | --- |
| **Задание №91** | | |
| Структуры, соединяющие сестринские хроматиды и содержащие специфическую последовательность ДНК, необходимую для сегрегации хромосом, называются: | | |
| Выберите один из 5 вариантов ответа: | | |
| 1) | - | нити веретена |
| 2) | - | кинетохоры |
| 3) | + | центромеры |
| 4) | - | сателлиты |
| 5) | - | хромомеры |

|  |  |  |
| --- | --- | --- |
| **Задание №92** | | |
| При культивировании в присутствии ФГА делятся следующие клетки крови: | | |
| Выберите один из 4 вариантов ответа: | | |
| 1) | - | моноциты |
| 2) | - | эритроциты |
| 3) | - | нейтрофилы |
| 4) | + | лимфоциты |

|  |  |  |
| --- | --- | --- |
| **Задание №93** | | |
| Для исследования F-телец необходимы: | | |
| Выберите один из 5 вариантов ответа: | | |
| 1) | - | световой микроскоп |
| 2) | + | люминесцентный микроскоп |
| 3) | - | бинокулярная лупа |
| 4) | - | электронный микроскоп |
| 5) | - | фазово-контрастный микроскоп |

|  |  |  |
| --- | --- | --- |
| **Задание №94** | | |
| Колхициновая инактивация веретена останавливает митоз на стадии: | | |
| Выберите один из 5 вариантов ответа: | | |
| 1) | - | анафазы |
| 2) | + | метафазы |
| 3) | - | телофазы |
| 4) | - | интерфазы |
| 5) | - | профазы |

|  |  |  |
| --- | --- | --- |
| **Задание №95** | | |
| Каждая хромосома после репликации состоит из двух компонентов, называемых: | | |
| Выберите один из 5 вариантов ответа: | | |
| 1) | - | хромомеры |
| 2) | + | хроматиды |
| 3) | - | центромеры |
| 4) | - | центриоли |
| 5) | - | спутники |

|  |  |  |
| --- | --- | --- |
| **Задание №96** | | |
| Для эухроматина характерны: | | |
| Выберите один из 3 вариантов ответа: | | |
| 1) | - | спирализация в интерфазе |
| 2) | + | содержание структурных генов |
| 3) | - | интенсивное окрашивание по G-методике |

|  |  |  |
| --- | --- | --- |
| **Задание №97** | | |
| Число хромосом в зиготе и в соматической клетке человека называется: | | |
| Выберите один из 5 вариантов ответа: | | |
| 1) | - | анеуплоидным |
| 2) | - | гаплоидным |
| 3) | + | диплоидным |
| 4) | - | полиплоидным |
| 5) | - | тетраплоидным |

|  |  |  |
| --- | --- | --- |
| **Задание №98** | | |
| Половыми хромосомами называются: | | |
| Выберите один из 4 вариантов ответа: | | |
| 1) | - | хромосомы половых клеток |
| 2) | - | хромосомы, участвующие в кроссинговере |
| 3) | + | хромосомы, наличие которых в кариотипе определяет пол организма |
| 4) | - | хромосомы, содержащие только гены, детерминирующие развития пола |

|  |  |  |
| --- | --- | --- |
| **Задание №99** | | |
| Половые хромосомы можно обнаружить:  1) в половых клетках;  2) в клетках эпителия кожи;  3) в лимфоцитах | | |
| Выберите один из 4 вариантов ответа: | | |
| 1) | - | правильный ответ 1 |
| 2) | - | правильные ответы 1 и 2 |
| 3) | - | правильные ответы 1 и 3 |
| 4) | + | правильные ответы 1,2 и 3 |

|  |  |  |
| --- | --- | --- |
| **Задание №100** | | |
| Аутосомами называются хромосомы: | | |
| Выберите один из 5 вариантов ответа: | | |
| 1) | + | представленные в кариотипе особей разного пола в одинаковой мере |
| 2) | - | по которым кариотип особей разного пола отличается друг от друга |
| 3) | - | наличие которых в кариотипе определяет пол организма |
| 4) | - | все ответы верны |
| 5) | - | все ответы не верны |

|  |  |  |
| --- | --- | --- |
| **Задание №101** | | |
| Тетраплоидная клетка человека содержит: | | |
| Выберите один из 5 вариантов ответа: | | |
| 1) | - | 23 хромосомы |
| 2) | - | 46 хромосом |
| 3) | - | 69 хромосом |
| 4) | + | 92 хромосомы |
| 5) | - | 146 хромосом |

|  |  |  |
| --- | --- | --- |
| **Задание №102** | | |
| Результат нерасхождения хромосом, возникшего во время митотического деления зиготы, называется: | | |
| Выберите один из 5 вариантов ответа: | | |
| 1) | - | транслокация |
| 2) | - | трисомия |
| 3) | - | инверсия |
| 4) | + | мозаицизм |
| 5) | - | поздняя репликация |

|  |  |  |
| --- | --- | --- |
| **Задание №103** | | |
| Феномен однородительской дисомии в соматических: клетках подразумевает:  1) процесс нерасхождения пары гомологичных хромосом до или после оплодотворения;  2) процесс "спасения" зиготы от моносомии через моносомную дупликацию;  3) процесс "спасения" зиготы от трисомии через псевдодисомию;  4) передачу потомству пары гомологичных хромосом только от одного из родителей | | |
| Выберите один из 5 вариантов ответа: | | |
| 1) | - | правильный ответ 1 |
| 2) | - | правильный ответ 2 |
| 3) | - | правильный ответ 3 |
| 4) | - | правильный ответ 4 |
| 5) | + | правильные ответы 1, 2, 3 и 4 |

|  |  |  |
| --- | --- | --- |
| **Задание №104** | | |
| Удвоение генетического материала в гаметогенезе происходит: | | |
| Выберите один из 4 вариантов ответа: | | |
| 1) | - | в профазе первого деления мейоза |
| 2) | - | в профазе второго деления мейоза |
| 3) | - | в периоде G2 |
| 4) | + | в периоде S |

|  |  |  |
| --- | --- | --- |
| **Задание №105** | | |
| Триплоидные организмы:  1) погибают на 5-6 неделе внутриутробного развития,  2) могут рождаться живыми,  3) умирают до пятилетнего возраста,  4) имеют нормальную жизнеспособность. | | |
| Выберите один из 5 вариантов ответа: | | |
| 1) | - | правильные ответы 1 и 2 |
| 2) | - | правильные ответы 2 и 3 |
| 3) | - | правильные ответы 1 и 4 |
| 4) | + | правильные ответы 1, 2, 3 |
| 5) | - | правильные ответы 2 и 4 |

|  |  |  |
| --- | --- | --- |
| **Задание №106** | | |
| Первое деление мейоза, являющееся началом развития яйцеклетки или сперматозоида, называется: | | |
| Выберите один из 3 вариантов ответа: | | |
| 1) | - | митозом |
| 2) | - | амитозом |
| 3) | + | редукционным делением |

|  |  |  |
| --- | --- | --- |
| **Задание №107** | | |
| Двойное нерасхождение хромосом в мейозе - это: | | |
| Выберите один из 3 вариантов ответа: | | |
| 1) | - | нерасхождение в первом делении мейоза |
| 2) | - | нерасхождение во втором делении мейоза |
| 3) | + | нерасхождение в обоих делениях мейоза |

|  |  |  |
| --- | --- | --- |
| **Задание №108** | | |
| Генетический механизм возникновения большинства анеуплоидий - это: | | |
| Выберите один из 5 вариантов ответа: | | |
| 1) | - | кроссинговер |
| 2) | - | транслокация |
| 3) | + | нерасхождение хромосом |
| 4) | - | инверсия |
| 5) | - | делеция |

|  |  |  |
| --- | --- | --- |
| **Задание №109** | | |
| Явление, при котором фрагмент одной хромосомы присоединяется к поврежденному концу другой, называется: | | |
| Выберите один из 5 вариантов ответа: | | |
| 1) | - | гетероплоидией |
| 2) | - | тетраплоидией |
| 3) | - | делецией |
| 4) | - | инверсией |
| 5) | + | транслокацией |

|  |  |  |
| --- | --- | --- |
| **Задание №110** | | |
| Инверсия - это: | | |
| Выберите один из 4 вариантов ответа: | | |
| 1) | - | утрата генетического материала в одном плече хромосомы |
| 2) | - | утрата генетического материала в двух плечах хромосомы |
| 3) | + | перемещение генетического материала внутри одной хромосомы |
| 4) | - | обмен генетическим материалом между двумя хромосомами |

|  |  |  |
| --- | --- | --- |
| **Задание №111** | | |
| Делеция-это: | | |
| Выберите один из 3 вариантов ответа: | | |
| 1) | - | перемещение генетического материала одной хромосомы на другую |
| 2) | - | перемещение генетического материала внутри одной хромосомы |
| 3) | + | утрата хромосомой части генетического материала |

|  |  |  |
| --- | --- | --- |
| **Задание №112** | | |
| К структурным несбалансированным перестройкам хромосом относятся все перечисленные, кроме: | | |
| Выберите один из 5 вариантов ответа: | | |
| 1) | + | робертсоновских транслокаций и инверсий |
| 2) | - | делеций |
| 3) | - | кольцевых хромосом |
| 4) | - | дупликаций |
| 5) | - | изохромосом |

|  |  |  |
| --- | --- | --- |
| **Задание №113** | | |
| Транслокация - это: | | |
| Выберите один из 3 вариантов ответа: | | |
| 1) | - | перемещение генетического материала внутри одной хромосомы |
| 2) | + | перемещение генетического материала одной хромосомы на другую |
| 3) | - | удвоение какого-либо локуса хромосомы |

|  |  |  |
| --- | --- | --- |
| **Задание №114** | | |
| Клетка с одной отсутствующей или одной лишней хромосомой называется: | | |
| Выберите один из 5 вариантов ответа: | | |
| 1) | - | диплоидной |
| 2) | - | гаплоидной |
| 3) | + | анеуплоидной |
| 4) | - | зиготой |
| 5) | - | гаметой |

|  |  |  |
| --- | --- | --- |
| **Задание №115** | | |
| Число хромосом в гамете человека | | |
| Выберите один из 5 вариантов ответа: | | |
| 1) | - | диплоидное |
| 2) | - | анэуплоидное |
| 3) | - | полиплоидное |
| 4) | + | гаплоидное |
| 5) | - | тетраплоидное |

|  |  |  |
| --- | --- | --- |
| **Задание №116** | | |
| Число пар хромосом женщины гомологично | | |
| Выберите один из 5 вариантов ответа: | | |
| 1) | - | 46 |
| 2) | - | 44 |
| 3) | + | 23 |
| 4) | - | 22 |
| 5) | - | 12 |

|  |  |  |
| --- | --- | --- |
| **Задание №117** | | |
| Причиной трисомии является:  1) нарушение расхождения хромосом в митозе;  2) нарушение расхождения хромосом в мейозе;  3) нарушение дробления яйцеклетки | | |
| Выберите один из 4 вариантов ответа: | | |
| 1) | - | правильный ответ 1 |
| 2) | - | правильный ответ 2 |
| 3) | - | правильный ответ 3 |
| 4) | + | правильные ответы 1, 2 и 3 |

|  |  |  |
| --- | --- | --- |
| **Задание №118** | | |
| Полная моносомия - это: | | |
| Выберите один из 5 вариантов ответа: | | |
| 1) | - | отсутствие короткого плеча хромосомы |
| 2) | - | отсутствие длинного плеча хромосомы |
| 3) | + | отсутствие всей хромосомы |
| 4) | - | появление дополнительной хромосомы |
| 5) | - | наличие двух клонов клеток |

|  |  |  |
| --- | --- | --- |
| **Задание №119** | | |
| Мозаицизм описан у больных:  1) с болезнью Дауна;  2) с трисомией 18 хромосомы;  3) с синдромом Шерешевского-Тернера | | |
| Выберите один из 4 вариантов ответа: | | |
| 1) | - | правильный ответ 1 |
| 2) | - | правильный ответ 2 |
| 3) | - | правильный ответ 3 |
| 4) | + | правильные ответы 1, 2 и 3 |

|  |  |  |
| --- | --- | --- |
| **Задание №120** | | |
| Гетерогаметным называется: | | |
| Выберите один из 3 вариантов ответа: | | |
| 1) | - | пол, в диплоидной клетке которого имеются одинаковые половые хромосомы |
| 2) | + | пол, в диплоидной клетке которого имеются две разные половые хромосомы |
| 3) | - | интерсексуальный организм |

|  |  |  |
| --- | --- | --- |
| **Задание №121** | | |
| К сбалансированным транслокациям относятся:  1) рецирокные;  2) нереципрокные;  3) робертсоновские | | |
| Выберите один из 4 вариантов ответа: | | |
| 1) | - | правильный ответ 1 |
| 2) | - | правильный ответ 2 |
| 3) | - | правильный ответ 3 |
| 4) | + | правильные ответы 1, 2 и 3 |

|  |  |  |
| --- | --- | --- |
| **Задание №122** | | |
| Нерасхождение хромосом может:  1) произойти в мейоз;  2) произойти в митозе;  3) затрагивать как половые хромосомы, так аутосомы. | | |
| Выберите один из 4 вариантов ответа: | | |
| 1) | - | правильный ответ 1 |
| 2) | - | правильный ответ 2 |
| 3) | - | правильный ответ 3 |
| 4) | + | правильные ответы 1, 2 и 3 |

|  |  |  |
| --- | --- | --- |
| **Задание №123** | | |
| Хромосомный набор клетки человека, состоящий из 48 хромосом, носит название: | | |
| Выберите один из 5 вариантов ответа: | | |
| 1) | - | полиплоидного |
| 2) | - | моносомного |
| 3) | - | трисомного |
| 4) | + | анеуплоидного |
| 5) | - | триплоидного |

|  |  |  |
| --- | --- | --- |
| **Задание №124** | | |
| При анализе метафазных пластинок найдено 9 клеток с нормальным кариотипом 46,ХХ, а также две с трисомией 21 хромосомы. Цитогенетически это состояние трактуется как: | | |
| Выберите один из 5 вариантов ответа: | | |
| 1) | - | нормальный кариотип |
| 2) | - | мозаицизм |
| 3) | - | трисомия по 21 хромосоме |
| 4) | - | необходимо провести цитогенетическое обследование родителелей |
| 5) | + | необходимо увеличить число анализируемых метафазных пластинок, а также привлечь методы анализа интерфазных ядер с помощью проб специфической ДНК |

|  |  |  |
| --- | --- | --- |
| **Задание №125** | | |
| Тельце Барра лучше всего видно в клетке на стадии: | | |
| Выберите один из 4 вариантов ответа: | | |
| 1) | - | метафазы |
| 2) | - | анафазы |
| 3) | - | телофазы |
| 4) | + | интерфазы |

|  |  |  |
| --- | --- | --- |
| **Задание №126** | | |
| Мозаицизм может быть обнаружен:  1) при трисомии 13хро-мооомы;  2) при трисомии 18 хромосомы;  3) при синдроме Клайнфельтера | | |
| Выберите один из 4 вариантов ответа: | | |
| 1) | - | правильный ответ 1 |
| 2) | - | правильный ответ 2 |
| 3) | - | правильный ответ 3 |
| 4) | + | правильные ответы 1, 2 и 3 |

|  |  |  |
| --- | --- | --- |
| **Задание №127** | | |
| Периодами жизненного цикла клетки являются:  1)G1, G2, S:  2) S мейоз;  3) митоз:  4) интерфаза | | |
| Выберите один из 5 вариантов ответа: | | |
| 1) | - | правильный ответ 1 |
| 2) | - | правильный ответ 2 |
| 3) | - | правильный ответ 3 |
| 4) | - | правильный ответ 4 |
| 5) | + | правильные ответы 1, 2, 3 и 4 |

|  |  |  |
| --- | --- | --- |
| **Задание №128** | | |
| Классы гистонов, входящие в состав хроматина:  1)Н2А;  2)Н2В;  3)Н3-Н4;  4)Н1 | | |
| Выберите один из 5 вариантов ответа: | | |
| 1) | - | правильный ответ 1 |
| 2) | - | правильный ответ 2 |
| 3) | - | правильный ответ 3 |
| 4) | - | правильный ответ 4 |
| 5) | + | правильные ответы 1, 2, 3 и 4 |

|  |  |  |
| --- | --- | --- |
| **Задание №129** | | |
| Хромосомы эукариот состоят из:  1) ДНК;  2) РНК;  3) гистоновых белков;  4) негистоновых белков | | |
| Выберите один из 5 вариантов ответа: | | |
| 1) | - | правильный ответ 1 |
| 2) | - | правильный ответ 2 |
| 3) | - | правильный ответ 3 |
| 4) | - | правильный ответ 4 |
| 5) | + | правильные ответы 1, 2, 3 и 4 |

|  |  |  |
| --- | --- | --- |
| **Задание №130** | | |
| К структурным изменениям с вовлечением только одной хромосомы относятся:  1) делеции,  2) кольцевые хромосомы,  3) дупликации,  4) изохромосомы,  5) инверсии. | | |
| Выберите один из 5 вариантов ответа: | | |
| 1) | - | правильные ответы 1, 2 и 3 |
| 2) | - | правильные ответы 2, 3 и 4 |
| 3) | - | правильные ответы 2, 4 и 5 |
| 4) | - | правильные ответы 1, 3 и 5 |
| 5) | + | правильные ответы 1, 2, 3, 4 и 5 |

|  |  |  |
| --- | --- | --- |
| **Задание №131** | | |
| Основные события, происходящие в профазе митоза - это:  1) появление хромосом;  2) образование веретена;  3) исчезновения ядрышка;  4) исчезновение ядерной мембраны | | |
| Выберите один из 5 вариантов ответа: | | |
| 1) | - | правильный ответ 1 |
| 2) | - | правильный ответ 2 |
| 3) | - | правильный ответ 3 |
| 4) | - | правильный ответ 4 |
| 5) | + | правильные ответы 1, 2, 3 и 4 |

|  |  |  |
| --- | --- | --- |
| **Задание №132** | | |
| Существуют следующие типы транслокаций:  1) реципрокные;  2) нереципрокные;  3) типа центрического соединения | | |
| Выберите один из 4 вариантов ответа: | | |
| 1) | - | правильный ответ 1 |
| 2) | - | правильный ответ 2 |
| 3) | - | правильный ответ 3 |
| 4) | + | правильные ответы 1, 2 и 3 |

|  |  |  |
| --- | --- | --- |
| **Задание №133** | | |
| К факторам, влияющим на частоту числовых аномалий хромосом, относятся:  1) генотип родителей;  2) возраст родителей;  3) элиминация аномальных гамет;  4) пол | | |
| Выберите один из 5 вариантов ответа: | | |
| 1) | - | правильный ответ 1 |
| 2) | - | правильный ответ 2 |
| 3) | - | правильный ответ 3 |
| 4) | - | правильный ответ 4 |
| 5) | + | правильные ответы 1, 2, 3 и 4 |

|  |  |  |
| --- | --- | --- |
| **Задание №134** | | |
| К сбалансированным аномалиям кариотипа родителей, которые могут привести к образованию гамете несбалансированным кариотипом, относятся:  1) инверсия парацентрическая;  2) инверсия перицентрическая;  3) транслокация реципрокная;  4) транслокация робертсоновская | | |
| Выберите один из 5 вариантов ответа: | | |
| 1) | - | правильный ответ 1 |
| 2) | - | правильный ответ 2 |
| 3) | - | правильный ответ 3 |
| 4) | - | правильный ответ 4 |
| 5) | + | правильные ответы 1, 2, 3 и 4 |

|  |  |  |
| --- | --- | --- |
| **Задание №135** | | |
| Структурные перестройки с вовлечением двух и более хромосом - это:  1) транслокации реципрокные;  2) транслокации нереципрокные;  3) транслокации робертсоновские | | |
| Выберите один из 4 вариантов ответа: | | |
| 1) | - | правильный ответ 1 |
| 2) | - | правильный ответ 2 |
| 3) | - | правильный ответ 3 |
| 4) | + | правильные ответы 1, 2 и 3 |

|  |  |  |
| --- | --- | --- |
| **Задание №136** | | |
| Гаплоидный набор человека имеет следующее число хромосом: | | |
| Выберите один из 4 вариантов ответа: | | |
| 1) | + | 23 |
| 2) | - | 46 |
| 3) | - | 47 |
| 4) | - | 69 |

|  |  |  |
| --- | --- | --- |
| **Задание №137** | | |
| Диплоидный набор человека имеет следующее число хромосом: | | |
| Выберите один из 4 вариантов ответа: | | |
| 1) | - | 23 |
| 2) | + | 46 |
| 3) | - | 47 |
| 4) | - | 69 |

|  |  |  |
| --- | --- | --- |
| **Задание №138** | | |
| Анеуплоидный набор человека имеет следующее число хромосом: | | |
| Выберите один из 4 вариантов ответа: | | |
| 1) | - | 23 |
| 2) | - | 46 |
| 3) | + | 47 |
| 4) | - | 69 |

|  |  |  |
| --- | --- | --- |
| **Задание №139** | | |
| Триплоидный набор человека имеет следующее число хромосом: | | |
| Выберите один из 4 вариантов ответа: | | |
| 1) | - | 23 |
| 2) | - | 46 |
| 3) | - | 47 |
| 4) | + | 69 |

|  |  |  |
| --- | --- | --- |
| **Задание №140** | | |
| В нормальном кариотипе человека существуют морфологические типы хромосом:  1) метацентрики;  2) субметацентрики;  3) акцентрики | | |
| Выберите один из 4 вариантов ответа: | | |
| 1) | - | правильный ответ 1 |
| 2) | - | правильный ответ 2 |
| 3) | - | правильный ответ 3 |
| 4) | + | правильные ответы 1, 2 и 3 |

|  |  |  |
| --- | --- | --- |
| **Задание №141** | | |
| При частичных моносомиях возможны следующие цитогенетические находки, кроме: | | |
| Выберите один из 5 вариантов ответа: | | |
| 1) | - | делеций |
| 2) | - | кольцевых хромосом |
| 3) | - | инверсий |
| 4) | + | сбалансированных транслокаций |
| 5) | - | несбалансированных транслокаций |

|  |  |  |
| --- | --- | --- |
| **Задание №142** | | |
| Известны следующие варианты количественных изменений хромосом человека, кроме: | | |
| Выберите один из 5 вариантов ответа: | | |
| 1) | - | моносомии |
| 2) | - | трисомии |
| 3) | - | тетрасомии |
| 4) | - | полиплоидии |
| 5) | + | гаплоидии |

|  |  |  |
| --- | --- | --- |
| **Задание №143** | | |
| Молекула тРНК: | | |
| Выберите один из 5 вариантов ответа: | | |
| 1) | - | служит затравкой при репликации ДНК |
| 2) | + | имеет форму "трилистника" |
| 3) | - | является компонентом рибосомы |
| 4) | - | не перемещается за пределы ядра |
| 5) | - | является записью структуры полипептидной цепи |

|  |  |  |
| --- | --- | --- |
| **Задание №144** | | |
| Если в ДНК аминокислота лейцин кодируется триплетом ЦАА, то комплементарным кодоном мРНК будет: | | |
| Выберите один из 5 вариантов ответа: | | |
| 1) | - | АЦЦ |
| 2) | + | ГУУ |
| 3) | - | УУА |
| 4) | - | ЦЦГ |
| 5) | - | УАЦ |

|  |  |  |
| --- | --- | --- |
| **Задание №145** | | |
| Фермент, катализирующей репликацию ДНК - это: | | |
| Выберите один из 5 вариантов ответа: | | |
| 1) | - | РНК-полимераза |
| 2) | + | ДНК-полимераза |
| 3) | - | обратная транскриптаза |
| 4) | - | РНК-лигаза |
| 5) | - | ДНК-жираза |

|  |  |  |
| --- | --- | --- |
| **Задание №146** | | |
| Триплет - это: | | |
| Выберите один из 5 вариантов ответа: | | |
| 1) | - | три аминокислоты в полипептидной цепи |
| 2) | - | копирование 5'-конца мРНК |
| 3) | + | три рядом расположенные нуклеотида ДНК, кодирующие одну аминокислоту |
| 4) | - | три адениновых нуклеотида в поли-А-хвосте |
| 5) | - | аномальная трехнитевая структура ДНК |

|  |  |  |
| --- | --- | --- |
| **Задание №147** | | |
| В ДНК встречаются следующие комплементарные пары: | | |
| Выберите один из 5 вариантов ответа: | | |
| 1) | - | Т-Г и А-Т |
| 2) | + | А-Т и Г-Ц |
| 3) | - | Г-Ц и А-Ц |
| 4) | - | А-Ц и Ц-А |
| 5) | - | Ц-А и Т-Г |

|  |  |  |
| --- | --- | --- |
| **Задание №148** | | |
| Нуклеотид состоит из: | | |
| Выберите один из 4 вариантов ответа: | | |
| 1) | - | фосфата и азотистого основания |
| 2) | + | сахара, фосфата и азотистого основания |
| 3) | - | аминокислоты и азотистого основания |
| 4) | - | сахара и фосфата |

|  |  |  |
| --- | --- | --- |
| **Задание №149** | | |
| "Фабриками белка" в клетке являются: | | |
| Выберите один из 5 вариантов ответа: | | |
| 1) | + | рибосомы |
| 2) | - | митохондрии |
| 3) | - | цитоплазма |
| 4) | - | пероксисомы |
| 5) | - | лизосомы |

|  |  |  |
| --- | --- | --- |
| **Задание №150** | | |
| Первичная структура белковой молекулы - это: | | |
| Выберите один из 4 вариантов ответа: | | |
| 1) | - | структура отдельной аминокислоты |
| 2) | + | порядок аминокислот в полипептидной цепи, определяемый генетическим кодом |
| 3) | - | пространственное расположение отдельных участков полипептидной цепи |
| 4) | - | пространственное взаиморасположение полипептидных цепей |

|  |  |  |
| --- | --- | --- |
| **Задание №151** | | |
| Реализация наследственной информации в клетке эукариот происходит в следующем направлении: | | |
| Выберите один из 4 вариантов ответа: | | |
| 1) | - | белок - ДНК - РНК |
| 2) | - | РНК - ДНК - белок |
| 3) | + | ДНК - РНК - белок |
| 4) | - | белок - РНК - ДНК |

|  |  |  |
| --- | --- | --- |
| **Задание №152** | | |
| Процессинг - это: | | |
| Выберите один из 4 вариантов ответа: | | |
| 1) | - | связывание репрессора с оператором |
| 2) | - | удвоение ДНК |
| 3) | + | созревание про-РНК в ядре |
| 4) | - | ассоциация большой и малой субъединиц рибосомы |

|  |  |  |
| --- | --- | --- |
| **Задание №153** | | |
| Секвенирование ДНК представляет собой: | | |
| Выберите один из 4 вариантов ответа: | | |
| 1) | - | определение последовательности аминокислот в продукте структурного гена |
| 2) | + | определение последовательности нуклеотидов ДНК |
| 3) | - | метод "сортировки" хромосом |
| 4) | - | исследование взаимодействия ДНК с белками |

|  |  |  |
| --- | --- | --- |
| **Задание №154** | | |
| У ребенка низкий рост, необычное лицо (гипертелоризм, короткий нос с развернутыми ноздрями, длинный фильтр, полуптоз), умеренная брахидактилия кистей с легкой синдактилией, свисающие завитки ушных раковин, крипторхизм и необычная "шалевидная" мошонк- Такой симптомокомплекс характерен для синдрома: | | |
| Выберите один из 5 вариантов ответа: | | |
| 1) | - | Нунан |
| 2) | + | Аарскога |
| 3) | - | Дубовитца |
| 4) | - | LEOPARD |
| 5) | - | Коккейна |

|  |  |  |
| --- | --- | --- |
| **Задание №155** | | |
| Акроцефалия и различная степень отчетливой синдактилии кистей и/или стоп характерна для: | | |
| Выберите один из 5 вариантов ответа: | | |
| 1) | - | синдрома Карпентера |
| 2) | + | синдрома Апера |
| 3) | - | синдрома Пфейфера |
| 4) | - | ахондроплазии |
| 5) | - | синдрома Марфана |

|  |  |  |
| --- | --- | --- |
| **Задание №156** | | |
| Сочетание постаксиальной полидактилии кисти и стопы с незаращением нижней челюсти (симфиз костной дуги) и/или аномалиями нижних резцов характерны для: | | |
| Выберите один из 5 вариантов ответа: | | |
| 1) | - | эктодермальной дисплазии |
| 2) | - | оро-фацио-дигитального синдрома |
| 3) | + | акрофациального дизостоза |
| 4) | - | синдрома Эллиса-Ван Кревельда |
| 5) | - | синдрома Блума |

|  |  |  |
| --- | --- | --- |
| **Задание №157** | | |
| Сочетание Прогрессирующей дегенерации сетчатки с ожирением, прогрессирующей нейросенсорной тугоухостью и сахарным диабетом характерны для: | | |
| Выберите один из 4 вариантов ответа: | | |
| 1) | - | синдрома Лоуренса-Муна-Барде-Бидля |
| 2) | + | синдрома Альстрема |
| 3) | - | синдрома Вольфрама |
| 4) | - | синдрома Смита-Лемли-Опитца |

|  |  |  |
| --- | --- | --- |
| **Задание №158** | | |
| Сочетание мозжечковой атаксии, телеангиэктазий кожи и слизистых глаз, инфекции верхних дыхательных путей, снижение или отсутствие сывороточного иммуноглобулина А и иммунодефицит наблюдается при: | | |
| Выберите один из 4 вариантов ответа: | | |
| 1) | - | наследственной атаксии |
| 2) | + | синдроме Луи-Бар |
| 3) | - | наследственном комбинированном иммунодефиците |
| 4) | - | синдроме Ди-Джордже |

|  |  |  |
| --- | --- | --- |
| **Задание №159** | | |
| Несоответствие генетического и фенотипического пола наблюдается при синдроме: | | |
| Выберите один из 5 вариантов ответа: | | |
| 1) | - | Клайнфельтера |
| 2) | - | Тернера |
| 3) | - | Лоуренса-Муна-Барде-Бидля |
| 4) | + | тестикулярной феминизации |
| 5) | - | Нунан |

|  |  |  |
| --- | --- | --- |
| **Задание №160** | | |
| Для выявления нарушений аминокислотного обмена наиболее информативен метод: | | |
| Выберите один из 4 вариантов ответа: | | |
| 1) | - | цитогенетическое исследование |
| 2) | - | исследование белкового спектра плазмы крови |
| 3) | + | исследование мочи и крови на свободные аминокислоты |
| 4) | - | клинико-генеалогические данные: наличие в семье двух сибсов со сходной симптоматикой |

|  |  |  |
| --- | --- | --- |
| **Задание №161** | | |
| Тип наследования адреногенитального синдрома: | | |
| Выберите один из 5 вариантов ответа: | | |
| 1) | - | аутосомно-доминантный |
| 2) | + | аутосомно-реиессивный |
| 3) | - | Х-сцепленный рецессивный |
| 4) | - | Х-сиепленный доминантный |
| 5) | - | аномалия в системе хромосом |

|  |  |  |
| --- | --- | --- |
| **Задание №162** | | |
| Ребенок 5 лет, родился от 1 беременности с массой 3800 г, длиной тела 50 см. При рождении отмечено неправильное строение гениталий: гипертрофированный пенисообразный клитор, морщинистые и пигментированные губомошоночные складки, тестикулы не пальпируются, у основания пенисообразного клитора урогенитальное отверстие. Лечение не проводилось. К 3 годам отмечалось ускоренное физическое развитие, опережал сверстников на 1-1,5 года, половые органы увеличивались в размере, к 4,5 годам появилось оволосение на лобке, голос стал грубым. Костный возраст в 5 лет соответствовал 8-9 годам. Кариотип 46.XX. Предполагаемый диагноз: | | |
| Выберите один из 4 вариантов ответа: | | |
| 1) | - | синдром неполной маскулинизации |
| 2) | - | синдром неполной тестикулярной феминизации |
| 3) | + | адреногенитальный синдром |
| 4) | - | гормонопродуцирующая опухоль |

|  |  |  |
| --- | --- | --- |
| **Задание №163** | | |
| Дородовую диагностику пола плода следует рекомендовать при: | | |
| Выберите один из 4 вариантов ответа: | | |
| 1) | - | адреногенитальном синдроме |
| 2) | - | синдроме Нунан |
| 3) | + | синдроме тестикулярной феминизации |
| 4) | - | синдроме Дауна |

|  |  |  |
| --- | --- | --- |
| **Задание №164** | | |
| Умственная отсталость является наиболее характерным признаком при синдроме: | | |
| Выберите один из 5 вариантов ответа: | | |
| 1) | - | Клайнфельтера |
| 2) | - | трипло-Х |
| 3) | - | 45,X/46,XY |
| 4) | + | фрагильной Х-хромосомы |
| 5) | - | Тернера |

|  |  |  |
| --- | --- | --- |
| **Задание №165** | | |
| Для прогрессирующей мышечной дистрофии Дюшенна характерно следующее: | | |
| Выберите один из 5 вариантов ответа: | | |
| 1) | - | выраженные проявления мышечной слабости в период новорожденности |
| 2) | - | появление начальных симптомов к концу первого года жизни в виде задержки темпов моторного развития |
| 3) | + | появление первых симптомов в возрасте старше 2 лет |
| 4) | - | появление первых симптомов в школьном возрасте |
| 5) | - | заболевание может проявиться в любом возрасте |

|  |  |  |
| --- | --- | --- |
| **Задание №166** | | |
| При одном из перечисленных ниже заболеваний клинические проявления связаны с поражением мышечного волокна: | | |
| Выберите один из 4 вариантов ответа: | | |
| 1) | + | прогрессирующая мышечная дистрофия Дюшенна |
| 2) | - | спинальная амиотрофия Верднига-Гоффмана |
| 3) | - | детский церебральный паралич |
| 4) | - | синдром Лоу |

|  |  |  |
| --- | --- | --- |
| **Задание №167** | | |
| Тип наследования прогрессирующей мышечной дистрофии Дюшенна: | | |
| Выберите один из 5 вариантов ответа: | | |
| 1) | - | аутосомно-рецессивный |
| 2) | - | аутосомно-доминантный |
| 3) | + | Х-сцепленный рецессивный |
| 4) | - | Х-сцепленный доминантный |
| 5) | - | заболевание обусловлено нарушением в системе хромосом |

|  |  |  |
| --- | --- | --- |
| **Задание №168** | | |
| В генетическую консультацию обратилась супружеская пара, имеющая сына с прогрессирующей миодистрофией Дюшенн- Для расчета риска повторного рождения больного ребенка в этой семье необходимы: | | |
| Выберите один из 4 вариантов ответа: | | |
| 1) | - | цитогенетическое исследование |
| 2) | - | определение уровня ферментов в плазме у родителей |
| 3) | - | инструментальные методы исследования нервно-мышечной системы |
| 4) | + | клинико-генеалогические данные |

|  |  |  |
| --- | --- | --- |
| **Задание №169** | | |
| Для спинальной амиотрофии Верднига-Гофмана характерно: | | |
| Выберите один из 4 вариантов ответа: | | |
| 1) | - | повышение уровня сывороточной креатинкиназы |
| 2) | - | врожденные нарушения в строении мышечного волокна |
| 3) | + | поражение нервного волокна |
| 4) | - | компенсаторные мышечные гипертрофии |

|  |  |  |
| --- | --- | --- |
| **Задание №170** | | |
| В семье родилось двое детей с прогрессирующей мышечной дистрофией Дюшенн- Во время следующей беременности проведена биопсия хорион- Обнаружен набор хромосом XXX причем, дополнительная Х-хромосома имела отцовское происхождение. Риск развития прогрессирующей миодистрофии у ребенка составляет: | | |
| Выберите один из 4 вариантов ответа: | | |
| 1) | - | 100% |
| 2) | - | 50% |
| 3) | - | 25% |
| 4) | + | величину, близкую к общепопуляционному уровню |

|  |  |  |
| --- | --- | --- |
| **Задание №171** | | |
| К врачу-генетику обратился здоровый мужчина 28 лет, родной дядя пробанда с синдромом тестикулярной феминизации. При наступлении беременности у его жены следует рекомендовать следующие обследования: | | |
| Выберите один из 4 вариантов ответа: | | |
| 1) | - | анализ хромосомного набора плода |
| 2) | - | определение пола плода |
| 3) | - | цитогенетическое исследование ребенка после рождения |
| 4) | + | обычное наблюдение без специальных генетических обследований. |

|  |  |  |
| --- | --- | --- |
| **Задание №172** | | |
| При адреногенитальном синдроме с вирильной формой у мальчиков используется: | | |
| Выберите один из 3 вариантов ответа: | | |
| 1) | + | заместительная терапия |
| 2) | - | симптоматическое лечение |
| 3) | - | хирургическое лечение |

|  |  |  |
| --- | --- | --- |
| **Задание №173** | | |
| Лечение больных с синдромом Клайнфельтера включает: | | |
| Выберите один из 4 вариантов ответа: | | |
| 1) | - | выведение избытка гормона |
| 2) | + | назначение андрогенов |
| 3) | - | заместительную терапию гормонами надпочечников |
| 4) | - | общеукрепляющее лечение |

|  |  |  |
| --- | --- | --- |
| **Задание №174** | | |
| Очаги гиперпигментации в сочетании с умственной отсталостью характерны для: | | |
| Выберите один из 5 вариантов ответа: | | |
| 1) | - | фенилкетонурии |
| 2) | - | синдрома Тернера |
| 3) | + | синдрома Реклигаузена |
| 4) | - | синдрома Ваарденбурга |
| 5) | - | синдрома Гиппеля-Линдау |

|  |  |  |
| --- | --- | --- |
| **Задание №175** | | |
| Для болезни Реклингаузена характерны все перечисленные симптомы, кроме: | | |
| Выберите один из 5 вариантов ответа: | | |
| 1) | - | умственной отсталости |
| 2) | - | прогрессирующей потери зрения |
| 3) | - | гидроцефалии |
| 4) | + | гипогонадизма |
| 5) | - | судорог |

|  |  |  |
| --- | --- | --- |
| **Задание №176** | | |
| Следующие утверждения о нейрофиброматозе верны, кроме одного: | | |
| Выберите один из 5 вариантов ответа: | | |
| 1) | + | заболевание всегда протекает в тяжелой форме |
| 2) | - | заболевание может быть выявлено у одного из родителей пробанда |
| 3) | - | наличие множества пигментных невусов - облигатный признак заболевания |
| 4) | - | тип наследования заболевания - аутосомно-доминантный |
| 5) | - | экспрессивность гена нейрофиброматоза варьирует даже в пределах одной семьи |

|  |  |  |
| --- | --- | --- |
| **Задание №177** | | |
| Основным принципом лечения прогрессирующих мышечных дистрофий является: | | |
| Выберите один из 4 вариантов ответа: | | |
| 1) | - | этиологический |
| 2) | - | патогенетический |
| 3) | - | заместительный |
| 4) | + | симптоматический |

|  |  |  |
| --- | --- | --- |
| **Задание №178** | | |
| Какой метод исследования следует применить с целью уточнения диагноза, при подозрении на нейрофиброматоз? | | |
| Выберите один из 4 вариантов ответа: | | |
| 1) | + | клинико-генеалогический |
| 2) | - | цитогенетический |
| 3) | - | биохимический |
| 4) | - | гистохимический |

|  |  |  |
| --- | --- | --- |
| **Задание №179** | | |
| Наиболее характерным симптомом туберозного склероза является: | | |
| Выберите один из 4 вариантов ответа: | | |
| 1) | - | отставание в росте и физическом развитии |
| 2) | - | нарушение функции внутренних органов |
| 3) | - | прогрессирующая потеря слуха |
| 4) | + | умственная отсталость |

|  |  |  |
| --- | --- | --- |
| **Задание №180** | | |
| Н изкий рост наиболее характерен для: | | |
| Выберите один из 5 вариантов ответа: | | |
| 1) | - | синдрома 47, XXX |
| 2) | - | синдрома 47, XXY |
| 3) | - | синдрома 47, XYY |
| 4) | + | синдрома Нунан |
| 5) | - | синдрома Беквита-Видемана |

|  |  |  |
| --- | --- | --- |
| **Задание №181** | | |
| Особенности строения лица позволяют поставить диагноз при синдроме: | | |
| Выберите один из 5 вариантов ответа: | | |
| 1) | - | Вильсона-Коновалова |
| 2) | - | Тея-Сакса |
| 3) | + | Корнелии де Ланге |
| 4) | - | Холт-Орама |
| 5) | - | Лоуренса-Муна-Барде-Бидля |

|  |  |  |
| --- | --- | --- |
| **Задание №182** | | |
| Для синдрома Марфана характерны все указанные признаки, кроме: | | |
| Выберите один из 5 вариантов ответа: | | |
| 1) | - | аномалии органа зрения |
| 2) | - | высокого роста |
| 3) | - | аномалии развития сердечно-сосудистой системы |
| 4) | + | аномалии в системе хромосом |
| 5) | - | менделирующего характера передачи |

|  |  |  |
| --- | --- | --- |
| **Задание №183** | | |
| Мужчина 27 лет высокого роста страдает миопией средней степени, быстрой утомляемостью. У больного проявляются странности характера, он с трудом окончил 8 классов средней школы, затем нигде учиться не смо- Женат с 24 лет, но беременностей у жены не было. При обследовании супругов установлено, что жена практически здорова, у пробанда выявлена азооспермия. Наиболее вероятная патология: | | |
| Выберите один из 4 вариантов ответа: | | |
| 1) | - | числовые аномалии аутосом |
| 2) | - | синдром Марфана |
| 3) | + | числовые аномалии половых хромосом |
| 4) | - | синдром тестикулярной феминизации |

|  |  |  |
| --- | --- | --- |
| **Задание №184** | | |
| При одном из перечисленных ниже заболеваний поражение сердечно-сосудистой системы является облигатным признаком: | | |
| Выберите один из 4 вариантов ответа: | | |
| 1) | - | синдром Клайнфельтера |
| 2) | - | ахондроплазия |
| 3) | + | синдром Марфана |
| 4) | - | синдром Меккеля |

|  |  |  |
| --- | --- | --- |
| **Задание №185** | | |
| Сочетание следующих признаков позволяет исключить синдром Шерешевского-Тернера:  1) низкий рост,  2) высокий рост,  3) умственная отсталость,  4) гипогенитализм,  5) порок сердца | | |
| Выберите один из 5 вариантов ответа: | | |
| 1) | - | правильный ответ 1 и 3 |
| 2) | - | правильный ответ 1 и 5 |
| 3) | - | правильный ответ 3 и 4 |
| 4) | + | правильный ответ 2 и 4 |
| 5) | - | правильный ответ 3 и 5 |

|  |  |  |
| --- | --- | --- |
| **Задание №186** | | |
| Поставить диагноз синдрома Апера без дополнительного обследования позволяет: | | |
| Выберите один из 5 вариантов ответа: | | |
| 1) | - | гидроцефалия |
| 2) | - | экзофтальм |
| 3) | - | акроцефалия |
| 4) | + | тотальная синдактилия на кистях и стопах |
| 5) | - | синофриз |

|  |  |  |
| --- | --- | --- |
| **Задание №187** | | |
| Наиболее постоянным симптомом для синдрома EEC является | | |
| Выберите один из 5 вариантов ответа: | | |
| 1) | - | микроцефалия |
| 2) | + | гипотрихоз |
| 3) | - | гипогенитализм |
| 4) | - | низкий рост |
| 5) | - | врожденный порок сердца |

|  |  |  |
| --- | --- | --- |
| **Задание №188** | | |
| У мальчика 11 лет выявлены следующие клинические признаки: низкий рост, складчатая широкая шея, эпикант, птоз, килевидная деформация грудной клетки, врожденный порок сердца, крипторхизм; недоразвитие полового члена, сниженный интеллект. Следует поставить диагноз: | | |
| Выберите один из 5 вариантов ответа: | | |
| 1) | - | синдром Дауна |
| 2) | - | синдром XYY |
| 3) | - | синдром Мартина-Белла |
| 4) | + | синдром Нунан |
| 5) | - | синдром Прадера-Вилли |

|  |  |  |
| --- | --- | --- |
| **Задание №189** | | |
| Для синдрома Крузона характерны следующие признаки, кроме одного: | | |
| Выберите один из 5 вариантов ответа: | | |
| 1) | - | гипертелоризм |
| 2) | - | экзофтальм |
| 3) | + | микрогения |
| 4) | - | краниосиностоз |
| 5) | - | гипоплазия верхней челюсти |

|  |  |  |
| --- | --- | --- |
| **Задание №190** | | |
| Комбинация таких клинических признаков, как гипоплазия нижней челюсти, антимонголоидный разрез глаз, колобомы век. атрезия слухового прохода, грубая врожденная деформация ушных раковин, недоразвитие скуловых костей наблюдаются при: | | |
| Выберите один из 5 вариантов ответа: | | |
| 1) | - | синдроме Крузона |
| 2) | - | синдроме Гольденхаара |
| 3) | + | синдроме Франческетти |
| 4) | - | синдроме Нунан |
| 5) | - | синдроме Нагера |

|  |  |  |
| --- | --- | --- |
| **Задание №191** | | |
| У мальчика 15 лет наблюдаются следующие симптомы: ожирение врожденный гипогонадизм, олигофрения, аномалия сетчатки.Хромосомных аномалий не обнаружено. Наиболее вероятный диагноз: | | |
| Выберите один из 5 вариантов ответа: | | |
| 1) | - | синдром Прадера-Вилли |
| 2) | + | синдром Лоуренса-Муна-Барде-Бидля |
| 3) | - | гипокальцемическая недостаточность |
| 4) | - | пикнодизостоз |
| 5) | - | синдром Нунан |

|  |  |  |
| --- | --- | --- |
| **Задание №192** | | |
| Х-сцепленный тип наследования характерен для: | | |
| Выберите один из 5 вариантов ответа: | | |
| 1) | - | синдрома Клиппеля-Фейля |
| 2) | - | синдрома Корнелии де Ланге |
| 3) | - | синдрома Цельвегера |
| 4) | + | синдрома Мартина-Белла |
| 5) | - | синдрома Нунан |

|  |  |  |
| --- | --- | --- |
| **Задание №193** | | |
| При одном из перечисленных заболеваний пенетрантность гена составляет 100%: | | |
| Выберите один из 5 вариантов ответа: | | |
| 1) | - | синдром Видемана-Беквита |
| 2) | + | ахондроплазия |
| 3) | - | синдром Ваарденбурга |
| 4) | - | синдром Холт-Орама |
| 5) | - | синдром Гарднера |

|  |  |  |
| --- | --- | --- |
| **Задание №194** | | |
| Повышенная ломкость костей, отосклероз и голубые склеры характерны для: | | |
| Выберите один из 5 вариантов ответа: | | |
| 1) | - | остеодисплазии Мельника-Нидлса |
| 2) | - | остеопетроза |
| 3) | + | несовершенного остеогенеза |
| 4) | - | ахондроплазии |
| 5) | - | врожденной спондилоэпиметафизарной дисплазии |

|  |  |  |
| --- | --- | --- |
| **Задание №195** | | |
| Порок развития костей предплечья является одним из симптомов: | | |
| Выберите один из 5 вариантов ответа: | | |
| 1) | - | глазо-зубо-костной дисплазии |
| 2) | - | диастрофической дисплазии |
| 3) | + | синдрома Холт-Орама |
| 4) | - | синдрома Эллиса Ван 1Спсвельда |
| 5) | - | синдрома Рассела-Сильвера |

|  |  |  |
| --- | --- | --- |
| **Задание №196** | | |
| Расщелина губы является одним из основных симптомов: | | |
| Выберите один из 5 вариантов ответа: | | |
| 1) | + | синдрома Ван дер Вуда |
| 2) | - | синдрома Дауна |
| 3) | - | синдрома Апера |
| 4) | - | синдрома Вильямса |
| 5) | - | синдрома Меккеля |

|  |  |  |
| --- | --- | --- |
| **Задание №197** | | |
| Следующие признаки: крупная голова; гипертелоризм; телекант, птоз; короткая шея, шейный птеригиум; брахидактилия (иногда с перепонками у основных фаланг), широкие стопы; аномалия гениталий (мошонка в виде валика окружает спинку полового члена, размеры и форма которого обычно нормальны) характерны для: | | |
| Выберите один из 5 вариантов ответа: | | |
| 1) | - | синдрома Смита-Лемли-Опитца |
| 2) | + | синдрома Аарскога |
| 3) | - | синдрома Нунан |
| 4) | - | синдрома Опитца-Каведжиа |
| 5) | - | адреногенитального синдрома |

|  |  |  |
| --- | --- | --- |
| **Задание №198** | | |
| Наличие микроцефалии исключает: | | |
| Выберите один из 5 вариантов ответа: | | |
| 1) | - | синдром Беквита-Видемана |
| 2) | - | синдром Лоу |
| 3) | - | синдром Секкеля |
| 4) | + | синдром Сотоса |
| 5) | - | синдром Клиппеля-Треноне-Вебера |

|  |  |  |
| --- | --- | --- |
| **Задание №199** | | |
| Гипоплазия скуловых костей, антимонголоидный разрез глаз, колобомы век, порок развития ушных раковин характерны для: | | |
| Выберите один из 5 вариантов ответа: | | |
| 1) | - | синдрома Апер- |
| 2) | - | синдрома Крузона |
| 3) | + | синдрома Франческетти |
| 4) | - | синдрома Гольденхаара |
| 5) | - | черепно-глазо-зубного синдрома |

|  |  |  |
| --- | --- | --- |
| **Задание №200** | | |
| Низкий рост, эритема на лице в виде бабочки, микродолихоцефалия, гипогенитализм, крипторхизм, пятна на коже цвета кофе с молоком, преждевременное старение, снижение иммуноглобулина, повышенная ломкость хромосом характерны для: | | |
| Выберите один из 5 вариантов ответа: | | |
| 1) | - | нейрофиброматоза |
| 2) | + | синдрома Блюма |
| 3) | - | синдрома Бурневиля Прингла |
| 4) | - | синдрома Гарднера |
| 5) | - | пигментной ксеродермы |

|  |  |  |
| --- | --- | --- |
| **Задание №201** | | |
| Олигодактилия характерна для: | | |
| Выберите один из 5 вариантов ответа: | | |
| 1) | - | синдрома Меккеля |
| 2) | - | синдрома Эллиса Ван Кревельда |
| 3) | - | синдрома Нагера |
| 4) | - | синдрома Смита-Лемли-Опитца |
| 5) | + | синдрома Холт-Орама |

|  |  |  |
| --- | --- | --- |
| **Задание №202** | | |
| Для синдрома EEC (эктродактилия, эктодермальная дисплазия, расщелина губы и неба) характерен тип наследования: | | |
| Выберите один из 5 вариантов ответа: | | |
| 1) | + | аутосомно-рецессивный |
| 2) | - | аутосомно-доминантный |
| 3) | - | Х-сцепленный |
| 4) | - | хромосомная аномалия |
| 5) | - | мультифакториальный |

|  |  |  |
| --- | --- | --- |
| **Задание №203** | | |
| Для синдрома COFS (Пенья-Шокейра) характерен тип наследования: | | |
| Выберите один из 5 вариантов ответа: | | |
| 1) | + | аутосомно-реиессивный |
| 2) | - | аутосомно-доминантный |
| 3) | - | Х-сцепленный |
| 4) | - | хромосомная аномалия |
| 5) | - | мультифакториальный |

|  |  |  |
| --- | --- | --- |
| **Задание №204** | | |
| Для синдрома Франческетти не характерны: | | |
| Выберите один из 5 вариантов ответа: | | |
| 1) | - | микрогнатия |
| 2) | - | аномалия развития ушных раковин |
| 3) | + | монголоидный разрез глаз, эпикант |
| 4) | - | гипоплазия скуловых костей |
| 5) | - | колобомы век |

|  |  |  |
| --- | --- | --- |
| **Задание №205** | | |
| Задержка роста и костного возраста, умственная отсталость (имбецильность), гипертелоризм, эпикант, антимонголоидный разрез глаз, высокая спинка носа, микроцефалия, гипоплазия верхней челюсти, низко расположенные ушные раковины, расширение концевых фаланг пальцев на кистях и стопах, особенно 1-го, с девиацией в радиальную сторону на кисти, колобома нижнего века, гипертрихоз характерны для: | | |
| Выберите один из 5 вариантов ответа: | | |
| 1) | + | синдрома Рубинштейна-Тейби |
| 2) | - | синдрома Франческетти |
| 3) | - | синдрома Секкеля |
| 4) | - | синдрома Дубовитца |
| 5) | - | синдрома Нунан |

|  |  |  |
| --- | --- | --- |
| **Задание №206** | | |
| Внутриутробная макроцефалия, генерализованный склероз костной системы, задержка психофизического развития, развитие глухоты и слепоты на первом году жизни, анемия, а также летальный исход в раннем детском возрасте характерны для: | | |
| Выберите один из 5 вариантов ответа: | | |
| 1) | - | ахондроплазии |
| 2) | - | церебрального гигантизма |
| 3) | + | остеопетроза |
| 4) | - | мукополисахаридоза |
| 5) | - | синдрома Рассела-Сильвера |

|  |  |  |
| --- | --- | --- |
| **Задание №207** | | |
| В первом браке у женщины 33 лет родился ребенок с транслокационной формой болезни Даун- Кариотип женщины без патологии. При втором браке со здоровым мужчиной в случае беременности ей следует провести: | | |
| Выберите один из 3 вариантов ответа: | | |
| 1) | - | исследование кариотипа плода |
| 2) | + | исследование уровня альфафетопротеина |
| 3) | - | исследование с помощью молекулярных зондов |

|  |  |  |
| --- | --- | --- |
| **Задание №208** | | |
| Больной мальчик 11 лет, родители здоровы. Обратились к врачу в связи с повышенной склонностью к кровотечениям и гематомам у ребенка. При осмотре выявлена повышенная подвижность в суставах, в анамнезе несколько вывихов в разных суставах. Кожа эластичная, растяжимая, рубцы в области локтевых и коленных сгибов. Имеется эпикант, гипертелоризм, миопия, небольшая паховая грыжа. На ногах вены расширены. В родословной других больных нет.Если исходить из аутосомно-доминантного типа наследования, то в этой семье вероятность рождения еще одного больного ребенка составляет: | | |
| Выберите один из 5 вариантов ответа: | | |
| 1) | - | 50% |
| 2) | - | 25% |
| 3) | - | 75% |
| 4) | - | 10% |
| 5) | + | менее 1% |

|  |  |  |
| --- | --- | --- |
| **Задание №209** | | |
| Укажите наиболее вероятный диагноз при следующем наборе симптомов: задержка физического развития, упорные рецидивирующие легочные инфекции, повышение уровней натрия и хлора в потовой жидкости, обильный жирный стул: | | |
| Выберите один из 5 вариантов ответа: | | |
| 1) | - | синдром Лун-Бар |
| 2) | - | муколипидоз |
| 3) | - | адреногенитальный синдром |
| 4) | + | муковисцидоз |
| 5) | - | целиакия |

|  |  |  |
| --- | --- | --- |
| **Задание №210** | | |
| Непереносимость продуктов, содержащих злаковые протеины, характерна для: | | |
| Выберите один из 5 вариантов ответа: | | |
| 1) | - | муколипидоза |
| 2) | - | гипотиреоза |
| 3) | - | фенилкетонурии |
| 4) | - | муковисцидоза |
| 5) | + | целиакии |

|  |  |  |
| --- | --- | --- |
| **Задание №211** | | |
| При синдроме Луи-Бар обязательным признаком не является: | | |
| Выберите один из 5 вариантов ответа: | | |
| 1) | - | атаксия |
| 2) | - | хронические инфекции |
| 3) | - | телеангиэктазии |
| 4) | - | снижение уровня иммуноглобулинов |
| 5) | + | ожирение |

|  |  |  |
| --- | --- | --- |
| **Задание №212** | | |
| У пробанда, с ахондроплазией, все ближайшие родственники здоровы. Если учесть, что пенетрантность гена практически равняется 100%, то риск рождения еще одного больного ребенка у родителей пробанда составляет: | | |
| Выберите один из 4 вариантов ответа: | | |
| 1) | - | 100% |
| 2) | - | 50% |
| 3) | - | 25% |
| 4) | + | менее 1% |

|  |  |  |
| --- | --- | --- |
| **Задание №213** | | |
| Микроцефалия не характерна для: | | |
| Выберите один из 5 вариантов ответа: | | |
| 1) | - | синдрома Рубинштейна-Тейби |
| 2) | - | синдрома Эдвардса |
| 3) | - | синдрома Дубовитца |
| 4) | + | фенилкетонурии |
| 5) | - | синдрома Рассела-Сильвера |

|  |  |  |
| --- | --- | --- |
| **Задание №214** | | |
| Для фронтоназальной дисплазии нехарактерны: | | |
| Выберите один из 4 вариантов ответа: | | |
| 1) | - | расщелина носа |
| 2) | - | широкое основание носа |
| 3) | - | деформация глазниц |
| 4) | + | гипотелоризм |

|  |  |  |
| --- | --- | --- |
| **Задание №215** | | |
| Высокая степень развития злокачественных образований существует при: | | |
| Выберите один из 5 вариантов ответа: | | |
| 1) | - | синдроме Шерешевского-Тернера |
| 2) | - | синдроме Клайнфельтера |
| 3) | - | синдроме Лоуренса-Муна-Барде-Бидля |
| 4) | + | синдроме Луи-Бар |
| 5) | - | синдроме Вильямса |

|  |  |  |
| --- | --- | --- |
| **Задание №216** | | |
| Хромосомная нестабильность характерна для: | | |
| Выберите один из 4 вариантов ответа: | | |
| 1) | - | синдрома Клайнфельтера |
| 2) | - | синдрома Прадера-Вилли |
| 3) | + | синдрома Луи-Бар |
| 4) | - | синдрома Беквита-Видемана |

|  |  |  |
| --- | --- | --- |
| **Задание №217** | | |
| Хроническая почечная недостаточность характерна: | | |
| Выберите один из 5 вариантов ответа: | | |
| 1) | - | для синдрома Реклингаузена |
| 2) | + | для синдрома Альпорта |
| 3) | - | для синдрома Вильсона-Коновалова |
| 4) | - | для синдрома Дауна |
| 5) | - | для синдрома Вильямса |

|  |  |  |
| --- | --- | --- |
| **Задание №218** | | |
| Макроглоссия не характерна: | | |
| Выберите один из 5 вариантов ответа: | | |
| 1) | - | для муколипидоза |
| 2) | - | для гликогеноза |
| 3) | - | для гипотиреоза |
| 4) | - | для синдрома Беквита-Видемана |
| 5) | + | для аномалии Пьер Робена |

|  |  |  |
| --- | --- | --- |
| **Задание №219** | | |
| Полидактилия не характерна: | | |
| Выберите один из 5 вариантов ответа: | | |
| 1) | - | для синдрома Нагера |
| 2) | - | для синдрома Эллиса Ван Кревельда |
| 3) | - | для синдрома Меккеля |
| 4) | + | для синдрома Лангера-Гидеона |
| 5) | - | для синдрома Лоуренса-Муна-Барде-Бидля |

|  |  |  |
| --- | --- | --- |
| **Задание №220** | | |
| Наличие у ребенка аномалий развития может быть расценено как:  1) врожденное заболевание;  2) наследственный синдром;  3) мультифакториальный дефект;  4) результат тератогенного воздействия | | |
| Выберите один из 5 вариантов ответа: | | |
| 1) | - | правильный ответ 1 |
| 2) | - | правильный ответ 2 |
| 3) | - | правильный ответ 3 |
| 4) | - | правильный ответ 4 |
| 5) | + | правильный ответ 1, 2, 3 и 4 |

|  |  |  |
| --- | --- | --- |
| **Задание №221** | | |
| Признаками наследственных заболеваний в целом являются:  1) вовлечение в патологический процесс нескольких систем и органов;  2) сегрегация симптомов в семьях;  3) микроаномалии и нормальные варианты фенотипа в роли диагностических признаков;  4) высокая температура тела;  5) недоношенность. | | |
| Выберите один из 5 вариантов ответа: | | |
| 1) | - | правильный ответ 1,2 и 4 |
| 2) | - | правильный ответ 2 3 и 4 |
| 3) | + | правильный ответ 1, 2 и 3 |
| 4) | - | правильный ответ 2, 3 и 5 |
| 5) | - | правильный ответ 1, 2, 3, 4 и 5 |

|  |  |  |
| --- | --- | --- |
| **Задание №222** | | |
| Основными признаками наследственных заболеваний являются:  1) недоразвитие или чрезмерное развитие отдельных частей тела;  2) небольшой разброс во времени манифестации симптомов заболевания;  3) прогрессирование патологического процесса;  4) положительный эффект от лечения;  5) благоприятный прогноз жизни. | | |
| Выберите один из 5 вариантов ответа: | | |
| 1) | - | правильный ответ 1, 2 и 4 |
| 2) | - | правильный ответ 2,3 и 4 |
| 3) | - | правильный ответ 1, 3 и 5 |
| 4) | + | правильный ответ 1, 2 и 3 |
| 5) | - | правильный ответ 3,4 и 5 |

|  |  |  |
| --- | --- | --- |
| **Задание №223** | | |
| Общими признаками хромосомных болезней являются:  1) низкая масса тела при доношенной беременности;  2) сочетание умственной отсталости с врожденными пороками развития;  3) сокращение продолжительности жизни;  4) депигментация кожи;  5) специфический запах мочи. | | |
| Выберите один из 5 вариантов ответа: | | |
| 1) | - | правильный ответ 1, 2 и 4 |
| 2) | - | правильный ответ 2, 3 и 4 |
| 3) | + | правильный ответ 1, 2 и 3 |
| 4) | - | правильный ответ 2,4 и 5 |
| 5) | - | правильный ответ 1, 2, 3, 4 и 5 |

|  |  |  |
| --- | --- | --- |
| **Задание №224** | | |
| Для лечения больных с синдромом Шерешевского-Тернера используются анаболические гормоны и эстрогены. Такое лечение является: | | |
| Выберите один из 3 вариантов ответа: | | |
| 1) | + | симптоматическим |
| 2) | - | патогенетическим |
| 3) | - | этиологическим |

|  |  |  |
| --- | --- | --- |
| **Задание №225** | | |
| Хирургическое лечение расщелины губы и неба является: | | |
| Выберите один из 3 вариантов ответа: | | |
| 1) | + | симптоматическим методом |
| 2) | - | этиологическим методом |
| 3) | - | патогенетическим лечением |

|  |  |  |
| --- | --- | --- |
| **Задание №226** | | |
| Для глухоты при наследственной этиологии характерно следующее:  1) нарушение звукопроведения;  2) нарушение звуковосприятия;  3) смешанный характер нарушений слуха | | |
| Выберите один из 4 вариантов ответа: | | |
| 1) | - | правильный ответ 1 |
| 2) | - | правильный ответ 2 |
| 3) | - | правильный ответ 3 |
| 4) | + | правильный ответ 1, 2 и 3 |

|  |  |  |
| --- | --- | --- |
| **Задание №227** | | |
| Наследственная глухота проявляется:  1) с рождения;  2) в раннем детском возрасте;  3) в молодом возрасте;  4) в зрелом возрасте | | |
| Выберите один из 5 вариантов ответа: | | |
| 1) | - | правильный ответ 1 |
| 2) | - | правильный ответ 2 |
| 3) | - | правильный ответ 3 |
| 4) | - | правильный ответ 4 |
| 5) | + | правильный ответ 1, 2, 3 и 4 |

|  |  |  |
| --- | --- | --- |
| **Задание №228** | | |
| Для наследственной глухоты характерны:  1) полная глухота (глухонемота);  2) тяжелая степень проявлений;  3) средняя степень проявлений;  4) легкая степень проявлений | | |
| Выберите один из 5 вариантов ответа: | | |
| 1) | - | правильный ответ 1 |
| 2) | - | правильный ответ 2 |
| 3) | - | правильный ответ 3 |
| 4) | - | правильный ответ 4 |
| 5) | + | правильный ответ 1, 2, 3 и 4 |

|  |  |  |
| --- | --- | --- |
| **Задание №229** | | |
| Для наследственной глухоты характерны:  1) выпадение высоких частот;  2) выпадение средних частот;  3) выпадение низких частот;  4) тотальное выпадение всех частот | | |
| Выберите один из 5 вариантов ответа: | | |
| 1) | - | правильный ответ 1 |
| 2) | - | правильный ответ 2 |
| 3) | - | правильный ответ 3 |
| 4) | - | правильный ответ 4 |
| 5) | + | правильный ответ 1, 2, 3 и 4 |

|  |  |  |
| --- | --- | --- |
| **Задание №230** | | |
| Наследственная глухота обычно проявляется как:  1) изолированный признак;  2) в сочетании с анатомическими дефектами органа слуха;  3) в сочетании с патологией других органов | | |
| Выберите один из 4 вариантов ответа: | | |
| 1) | - | правильный ответ 1 |
| 2) | - | правильный ответ 2 |
| 3) | - | правильный ответ 3 |
| 4) | + | правильный ответ 1, 2 и 3 |

|  |  |  |
| --- | --- | --- |
| **Задание №231** | | |
| Аудиометрическое исследование при диагностике наследственных форм глухоты:  1) позволяет получить более объективные данные;  2) дает не только качественную, но и количественную оценку;  3) позволяет оценить порог громкости звуковосприятия;  4) позволяет оценить частотный спектр нарушений | | |
| Выберите один из 5 вариантов ответа: | | |
| 1) | - | правильный ответ 1 |
| 2) | - | правильный ответ 2 |
| 3) | - | правильный ответ 3 |
| 4) | - | правильный ответ 4 |
| 5) | + | правильный ответ 1, 2, 3 и 4 |

|  |  |  |
| --- | --- | --- |
| **Задание №232** | | |
| Для наследственной глухоты характерен тип наследования:  1) аутосомно-доминантный;  2) аутосомно-рецессивный;  3) сцепленный с Х-хромосомой | | |
| Выберите один из 4 вариантов ответа: | | |
| 1) | - | правильный ответ 1 |
| 2) | - | правильный ответ 2 |
| 3) | - | правильный ответ 3 |
| 4) | + | правильный ответ 1, 2 и 3 |

|  |  |  |
| --- | --- | --- |
| **Задание №233** | | |
| Следующие клинические формы прогрессирующей нейрогенной глухоты могут наследоваться по аутосомно-доминантному типу:  1) высокочастотная;  2) среднечастотная;  3) низкочастотная;  4) односторонняя. | | |
| Выберите один из 5 вариантов ответа: | | |
| 1) | - | правильный ответ 1 |
| 2) | - | правильный ответ 2 |
| 3) | - | правильный ответ 3 |
| 4) | - | правильный ответ 4 |
| 5) | + | правильный ответ 1, 2, 3 и 4 |

|  |  |  |
| --- | --- | --- |
| **Задание №234** | | |
| Из внутриутробных инфекций к глухоте могут приводить:  1) сифилис;  2) краснуха;  3) токсоплазмоз | | |
| Выберите один из 4 вариантов ответа: | | |
| 1) | - | правильный ответ 1 |
| 2) | - | правильный ответ 2 |
| 3) | - | правильный ответ 3 |
| 4) | + | правильный ответ 1, 2 и 3 |

|  |  |  |
| --- | --- | --- |
| **Задание №235** | | |
| Тератогенным эффектом в отношении врожденной глухоты обладают:  1) стрептомицин;  2) хинин;  3) талидомид | | |
| Выберите один из 4 вариантов ответа: | | |
| 1) | - | правильный ответ 1 |
| 2) | - | правильный ответ 2 |
| 3) | - | правильный ответ 3 |
| 4) | + | правильный ответ 1, 2 и 3 |

|  |  |  |
| --- | --- | --- |
| **Задание №236** | | |
| В браках двух глухих родителей с аутосомно-рецессивной глухотой могут рождаться здоровые дети из-за: | | |
| Выберите один из 3 вариантов ответа: | | |
| 1) | - | неполной пенетрантности гена |
| 2) | - | обратной мутации |
| 3) | + | разных форм (полилокусные мутации) |

|  |  |  |
| --- | --- | --- |
| **Задание №237** | | |
| Возможны следующие популяционные последствия ассортативных браков между глухими: | | |
| Выберите один из 3 вариантов ответа: | | |
| 1) | - | частота глухоты в популяции увеличивается |
| 2) | - | частота глухоты в популяции уменьшается |
| 3) | + | частота глухоты в популяции не меняется, а происходит перераспределение рождаемости больных в отягощенных и неотягощенных семьях |

|  |  |  |
| --- | --- | --- |
| **Задание №238** | | |
| При консультировании семей, отягощенных глухотой, к оценке повторного риска применимы следующие подходы:  1) теоретические расчеты по типам наследования;  2) эмпирические данные;  3) комбинирование теоретических и эмпирических оценок | | |
| Выберите один из 4 вариантов ответа: | | |
| 1) | - | правильный ответ 1 |
| 2) | - | правильный ответ 2 |
| 3) | - | правильный ответ 3 |
| 4) | + | правильный ответ 1, 2 и 3 |

|  |  |  |
| --- | --- | --- |
| **Задание №239** | | |
| Теоретические расчеты риска при глухоте применимы, если:  1) точно установлена нозологическая форма глухоты с известным типом наследования;  2) при анализе родословной точно определены генотипы консультирующихся;  3) в ассортативном браке известен тип наследования глухоты у обоих партнеров | | |
| Выберите один из 4 вариантов ответа: | | |
| 1) | - | правильный ответ 1 |
| 2) | - | правильный ответ 2 |
| 3) | - | правильный ответ 3 |
| 4) | + | правильный ответ 1, 2 и 3 |

|  |  |  |
| --- | --- | --- |
| **Задание №240** | | |
| Какой из указанных ниже синдромов с поражением опорно-двигательного аппарата часто сопровождается снижением слуха? | | |
| Выберите один из 3 вариантов ответа: | | |
| 1) | - | синдром Марфана |
| 2) | - | синдром Элерса-Данлоса |
| 3) | + | несовершенный остеогенез |

|  |  |  |
| --- | --- | --- |
| **Задание №241** | | |
| Глухота сочетается с аномалиями наружного уха при:  1) синдроме Тричера-Коллинза;  2) синдроме Гольденхаара;  3) синдроме Таунса-Брокса | | |
| Выберите один из 4 вариантов ответа: | | |
| 1) | - | правильный ответ 1 |
| 2) | - | правильный ответ 2 |
| 3) | - | правильный ответ 3 |
| 4) | + | правильный ответ 1, 2 и 3 |

|  |  |  |
| --- | --- | --- |
| **Задание №242** | | |
| К мультифакториальным врожденным аномалиям относятся:  1) расщелина губы и неба;  2) анэнцефалия;  3) врожденный вывих бедра;  4) пилоростеноз;  5) spina bifida. | | |
| Выберите один из 5 вариантов ответа: | | |
| 1) | - | правильный ответ 1 и 4 |
| 2) | - | правильный ответ 2 и 3 |
| 3) | - | правильный ответ 2 и 5 |
| 4) | - | правильный ответ 1, 2 и 3 |
| 5) | + | правильный ответ 1, 2, 3, 4 и 5 |

|  |  |  |
| --- | --- | --- |
| **Задание №243** | | |
| Мультифакториальное наследование не характерно для: | | |
| Выберите один из 5 вариантов ответа: | | |
| 1) | - | spina bifida |
| 2) | - | расщелины губы и неба |
| 3) | + | полидактилии |
| 4) | - | пилоростеноза |
| 5) | - | анэнцефалии |

|  |  |  |
| --- | --- | --- |
| **Задание №244** | | |
| К мультифакториальным заболеваниям относится: | | |
| Выберите один из 5 вариантов ответа: | | |
| 1) | - | лучевая болезнь |
| 2) | - | брюшной тиф |
| 3) | - | СПИД |
| 4) | + | ишемическая болезнь сердца |
| 5) | - | цинга |

|  |  |  |
| --- | --- | --- |
| **Задание №245** | | |
| В наименьшей степени связано с наследственным предрасположением одно из следующих заболеваний: | | |
| Выберите один из 5 вариантов ответа: | | |
| 1) | - | шизофрения |
| 2) | - | сахарный диабет |
| 3) | - | бронхиальная астма |
| 4) | - | язвенная болезнь |
| 5) | + | брюшной тиф |

|  |  |  |
| --- | --- | --- |
| **Задание №246** | | |
| Мультифакториальные заболевания встречаются чаще среди ближайших родственников пробандов по сравнению с общей популяцией: | | |
| Выберите один из 5 вариантов ответа: | | |
| 1) | - | в 2 раза |
| 2) | - | в 10 раз |
| 3) | - | в 100 раз |
| 4) | - | в 1000 раз |
| 5) | + | в квадратичной пропорции |